

DIABETES TIPO MODY – CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR

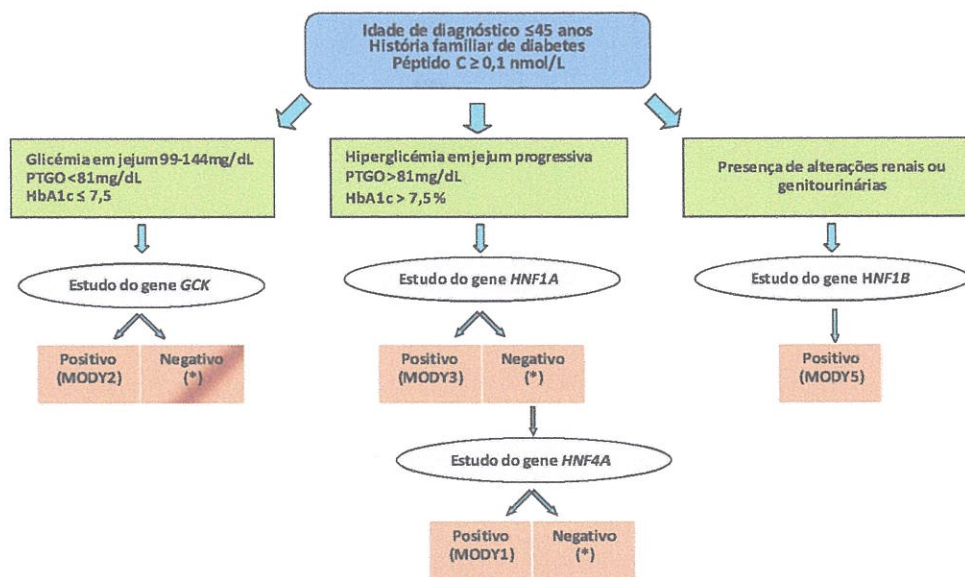
Diabetes tipo MODY

A diabetes tipo MODY (*Maturity-Onset Diabetes of the Young*) é um tipo de diabetes *mellitus* monogénica, de transmissão genética autossómica dominante e heterogénea (no caso de um dos progenitores possuir um alelo mutado, qualquer dos seus filhos terá uma probabilidade de 50% de desenvolver diabetes tipo MODY). É caracterizada por uma manifestação precoce (da infância até aos 25 anos), podendo por vezes ser detetada na idade adulta. Cerca de 2% de todos os casos de diabetes são do tipo MODY, podendo estar incorretamente classificados como sendo do tipo 1 ou do tipo 2. Muitos dos doentes com diabetes tipo MODY necessitam apenas de uma dieta apropriada e de exercício físico. Em algumas situações, o diagnóstico da diabetes tipo MODY permite a substituição da insulina, injetável, pela toma oral de sulfonilureia.

Caracterização molecular da Diabetes tipo MODY

Estão descritos 5 subtipos da Diabetes tipo MODY resultantes de alterações em genes que regulam a função da célula β pancreática - **HNF4A (MODY1)**, **HNF1A (MODY3)**, **IPF1 (MODY4)**, **HNF1B (MODY5)** e **NEUROD1 (MODY6)** – e 1 subtipo resultante de alterações no gene que codifica para a enzima glicoquinase, sensor da glicose - **GCK (MODY2)**. Os subtipos mais comuns são MODY2 e MODY3. O Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis (DPSPDNT) implementou metodologias para identificação dos 4 subtipos mais frequentes (MODY 1, 2, 3 e 5), sendo a identificação de pequenas alterações nos genes envolvidos realizada por sequenciação e a deteção de grandes deleções/duplicações realizada por MPLA. O laboratório participa num programa internacional de Avaliação Externa da Qualidade para o diagnóstico da Diabetes tipo MODY (EMQN).

Algoritmo Laboratorial para a caracterização molecular



(*) No caso de não ser detetada alteração no gene inicialmente estudado, serão estudados os restantes genes que podem causar MODY.

Para validação de qualquer alteração identificada num gene como fator etiológico, é necessário o estudo de outros elementos da mesma família para verificar a sua co-segregação com a patologia.

Vantagens da caracterização molecular da Diabetes tipo MODY

A caracterização molecular da diabetes tipo MODY permite confirmar o diagnóstico de diabetes monogénica, distinguir o subtipo, facilitando a seleção do tratamento mais adequado, definir o prognóstico da doença e determinar o risco para os familiares. Permite ainda identificar casos onde é possível uma terapêutica alternativa à insulina injetável.

Destaque para outras análises diferenciadas, implementadas no DPSPDNT:

Hemoglobinopatias
(rastreo e identificação)

Imunossupressores
(Doseamento por
LC-MS/MS)

Sensibilidade à Varfarina
(Análise farmacogenética)

Dislipidémias
(Caracterização
bioquímica e
molecular)

Contactos:

Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, Unidade de Diagnóstico Laboratorial e Referência.
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP | www.insa.pt | e-mail: gisela.gaspar@insa.min-saude.pt/armandina.miranda@insa.min-saude.pt
Av. Padre Cruz | 1649-016 LISBOA | PORTUGAL | Tel.: 217519335 | Fax: 217526400

