



Monogenic Diabetes

What is monogenic diabetes?

Monogenic diabetes is a rare condition resulting from mutations (changes) in a single gene. In contrast, the most common types of diabetes—type 1 and type 2—are caused by multiple genes (and in type 2 diabetes, lifestyle factors such as obesity). Most cases of monogenic diabetes are inherited.

Monogenic diabetes appears in several forms and most often affects young people. In most forms of the disease, the body is less able to make insulin, a hormone that helps the body use glucose (sugar) for energy. Rarely, the problem is severe insulin resistance, a condition in which the body cannot use insulin properly.

Many people with monogenic diabetes are mistakenly diagnosed with type 1 or type 2 diabetes and may not receive the best treatment. For example, some children with monogenic diabetes are misdiagnosed with type 1 diabetes and are given insulin. When correctly diagnosed, some of these children can take diabetes pills instead, with even better glucose control. A correct diagnosis may also benefit family members, who might have monogenic diabetes themselves without knowing it. An accurate diagnosis can lead to proper treatment and better health in the long term.

What are the two main forms of monogenic diabetes?

Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY)

MODY is the most common form of monogenic diabetes. It usually first occurs in children or teenagers but sometimes is not found until adulthood. MODY can be mild or severe, depending on which gene is involved. Researchers have found at least nine different genes responsible for MODY, and new genetic causes are still being discovered.

Neonatal diabetes

This rare condition occurs in the first 6 months of life. Many infants with neonatal diabetes don't grow well before birth and are born small for their age. The two types are:

- Permanent neonatal diabetes, a lifelong condition
- Transient neonatal diabetes, which goes away during infancy but can return later in life

How are MODY and neonatal diabetes diagnosed?

Because monogenic diabetes is rare, this diagnosis is often not considered in people with diabetes. However, certain factors can make doctors suspect that a diagnosis of type 1 or type 2 diabetes is not correct. A combination of tests and clinical factors help rule out type 1 or type 2 diabetes and identify MODY or neonatal diabetes.

Blood tests

Blood tests of glucose levels, and sometimes tests that show how much insulin the body is making, help with diagnosis. Doctors might also check for the presence of certain auto-antibodies (substances made by the body that work against one's own healthy tissues), which suggests type 1 diabetes.

Clinical factors

Doctors consider factors that may suggest monogenic diabetes.

- Diagnosis in the first 6 months of life
- The presence of other conditions caused by a specific gene mutation, such as cysts in the kidneys
- Not obese, or diabetic family members who are normal weight
- Family history of diabetes, especially when a parent is affected
- Ethnic background (with European Caucasians less affected by type 2 diabetes)

None of these factors alone mean someone might have monogenic diabetes. Instead, they are considered together, along with blood test results.

Genetic testing

A health care provider can best determine whether genetic testing is needed. Testing of the genetic information in a blood sample can determine whether a

person has a gene causing MODY or neonatal diabetes. Doctors also can check family members of the person with MODY or neonatal diabetes for the presence or risk of diabetes.

What is the treatment for MODY?

Treatment depends on the type of MODY. Some people do not need any treatment besides diet and exercise. Others need diabetes medicines. These include insulin or a sulfonylurea—a type of diabetes pill that helps the body make more insulin. In one type of MODY, patients also may need treatment for related conditions such as kidney cysts and gout.

What is the treatment for neonatal diabetes?

Doctors choose treatment based on the cause. Some types of neonatal diabetes can be treated with a sulfonylurea but others require insulin. Infants with transient neonatal diabetes may require insulin at first but the condition may disappear at about the age of 12 weeks. If the diabetes returns later in life, insulin might be needed.

What should you do with this information?

If you or a family member has been diagnosed with type 1 or type 2 diabetes, but you suspect it might be monogenic diabetes, talk with your doctor. Only a specialist, such as an endocrinologist specializing in diabetes, can diagnose monogenic diabetes.

Resources

Find-an-Endocrinologist: www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663)

Genetics Home Reference, consumer-friendly information from the National Institutes of Health: www.ghr.nlm.nih.gov

The International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD): www.ispad.org

Juvenile Diabetes Research Foundation: www.monogenicdiabetes.org/index.html

EDITORS:

Silvio Inzucchi, MD
Abbas Kitabchi, PhD, MD
Julio Rosenstock, MD
May 2010

For more information on how to find an endocrinologist, download free publications, translate this fact sheet into other languages, or make a contribution to The Hormone Foundation, visit www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). The Hormone Foundation, the public education affiliate of The Endocrine Society (www.endo-society.org), serves as a resource for the public by promoting the prevention, treatment, and cure of hormone-related conditions. The development of this fact sheet was supported by an educational grant from Athena Diagnostics, Inc. This page may be reproduced non-commercially by health care professionals and health educators to share with patients and students.



Diabetes monogénica

¿Qué es la diabetes monogénica?

La diabetes monogénica es un trastorno poco común que resulta de mutaciones (cambios) en un solo gen. Por otro lado, los tipos más comunes de diabetes—de tipo 1 y tipo 2—los causan varios genes (y en la diabetes de tipo 2, factores de estilo de vida, como la obesidad). En la mayoría de los casos, la diabetes monogénica se hereda.

La diabetes monogénica se presenta en varias formas y afecta con mayor frecuencia a los niños y jóvenes. En la mayoría de los casos, el cuerpo tiene menor capacidad de producir insulina, una hormona que lo ayuda a usar la glucosa (azúcar) como fuente de energía. En casos muy poco frecuentes, el problema es una resistencia severa a la insulina, un trastorno con el cual el cuerpo no puede usar la insulina debidamente.

Muchas personas con diabetes monogénica reciben un diagnóstico equivocado de diabetes de tipo 1 o tipo 2 y posiblemente no reciban el tratamiento más adecuado. Por ejemplo, algunos niños con diabetes monogénica reciben un diagnóstico de diabetes de tipo 1 y se les receta insulina. Cuando reciben un diagnóstico acertado, algunos de estos niños pueden tomar en vez pastillas para la diabetes, lo que permite controlar la glucosa incluso mejor. Un diagnóstico correcto también puede beneficiar a familiares, quienes quizá tengan diabetes monogénica y no lo sepan. Un diagnóstico exacto ayuda a determinar un tratamiento adecuado y mejor atención de salud a largo plazo.

¿Cuáles son los dos tipos principales de diabetes monogénica?

Diabetes juvenil de comienzo tardío (Maturity-onset Diabetes of the Young o MODY)

La MODY es el tipo más común de diabetes monogénica. Generalmente se presenta en los niños o adolescentes, pero a veces no se detecta hasta que son adultos. La MODY puede ser leve o severa, según el gen involucrado. Los investigadores han descubierto que por lo menos nueve genes distintos son responsables por MODY, y se están descubriendo nuevas causas genéticas.

Diabetes neonatal

Este trastorno poco común se presenta en los primeros 6 meses de vida. Muchos bebés con diabetes neonatal no se desarrollan debidamente antes de nacer y son pequeños para su

edad. Los dos tipos son:

- Diabetes neonatal permanente, un trastorno de toda la vida
- Diabetes neonatal temporal, que desaparece durante la infancia pero puede volver posteriormente

¿Cómo se diagnostican la MODY y la diabetes neonatal?

Ya que la diabetes monogénica es poco común, con frecuencia, no se contempla la posibilidad de este diagnóstico en personas con diabetes. Sin embargo, ciertos factores pueden hacer que los médicos sospechen que el diagnóstico de diabetes de tipo 1 o tipo 2 no es acertado. Una combinación de pruebas y factores clínicos ayudan a descartar la diabetes de tipo 1 o tipo 2, e identifican la MODY o diabetes neonatal.

Análisis de sangre

Un análisis del nivel de glucosa en la sangre y a veces pruebas que indican la cantidad de insulina que el cuerpo está produciendo pueden contribuir al diagnóstico. Es posible que los médicos también estudien la presencia de ciertos autoanticuerpos (sustancias producidas por el cuerpo que combaten tejidos saludables de la propia persona), lo cual es un indicio de diabetes de tipo 1.

Factores clínicos

Los médicos toman en cuenta los factores que pueden indicar diabetes monogénica.

- El diagnóstico en los primeros 6 meses de vida
- La presencia de otros trastornos causados por una mutación genética específica, como un quiste en los riñones
- La persona no es obesa o tiene familiares diabéticos de peso normal
- Antecedentes familiares de diabetes, especialmente cuando afecta a uno de los padres
- Origen étnico (las personas de raza blanca de raíces europeas tienen una prevalencia menor de diabetes de tipo 2)

Ninguno de estos factores por sí solo significa que alguien puede tener diabetes monogénica. Más bien, se consideran en conjunto y con los resultados de los análisis de sangre.

Pruebas genéticas

Un proveedor de atención médica es la

mejor persona para determinar si es necesario hacer pruebas genéticas. Las pruebas que producen información genética con una muestra de sangre pueden determinar si una persona tiene un gen que causa la MODY o diabetes neonatal. Los médicos también pueden hacerles pruebas a familiares de personas con MODY o diabetes neonatal para detectar la presencia o el riesgo de diabetes.

¿Cuál es el tratamiento para MODY?

El tratamiento depende del tipo de MODY. Algunas personas no necesitan tratamiento alguno, aparte de dieta y ejercicio. Otras necesitan medicamentos para la diabetes. Estos incluyen insulina o una sulfonilurea, un tipo de pastilla para la diabetes que ayuda al cuerpo a producir más insulina. En cierto tipo de MODY, los pacientes también pueden necesitar tratamiento para trastornos relacionados como quistes del riñón o gota.

¿Cuál es el tratamiento para la diabetes neonatal?

Los médicos escogen el tratamiento en base a la causa. Algunos tipos de diabetes neonatal se pueden tratar con una sulfonilurea pero otros requieren insulina. Los bebés con diabetes neonatal temporal pueden requerir insulina inicialmente, pero el trastorno puede desaparecer a las 12 semanas de edad, aproximadamente. Si les vuelve a dar diabetes posteriormente en la vida, es posible que requieran insulina.

¿Qué debe hacer con esta información?

Si usted o un familiar ha recibido un diagnóstico de diabetes de tipo 1 o tipo 2, pero sospecha que sea diabetes monogénica, hable con su médico. Solamente un especialista, como un endocrinólogo que se especializa en diabetes, puede diagnosticar la diabetes monogénica.

Recursos

Encuentre un endocrinólogo:

www.hormone.org o llame al 1-800-467-6663

Fuente de consulta en casa sobre genética, información al consumidor del Instituto Nacional de Salud: www.ghr.nlm.nih.gov

Sociedad Internacional para la Diabetes Pediátrica y Adolescente (ISPAD): www.ispad.org

Fundación de Investigación sobre la Diabetes Juvenil: www.monogenicdiabetes.org/index.html

EDITORES:

Silvio Inzucchi, MD
Abbas Kitabchi, PhD, MD
Julio Rosenstock, MD

Mayo del 2010

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología (www.endo-society.org), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. La creación de esta hoja informativa fue subsidiada por una subvención educativa de Athena Diagnostics, Inc. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes. © La Fundación de Hormonas 2010