

## Diabetes MODY de origen genético MODY diabetes of genetic origin

Luis Pablo Diaz Tito <sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universidad Privada San Juan Bautista

### Resumen

La diabetes tipo MODY conocida por su abreviación “Diabetes de la edad madura en el joven”, tiene como origen y pilar fundamental a la mutación genética como designación patológica. Estudios clínicos y científicos enfatizan el reconocimiento a 13 genes con caracteres fisiopatológicos mutados en los que se desarrolla un extenso crecimiento y maduración de la célula beta pancreática (Estica et al., 2018). Existen diversas etiologías que señalan una fuerte relación entre una función celular b y la alteración de secreciones de polipéptido pancreático, apolipoproteínas y glucagón. La diabetes MODY diversos tipos en los que se subdividen en diferentes factores determinantes que son el locus genético, el tipo de gen afectado (HNF4, GCK, HNF1, IPF1, entre otros), el tipo de frecuencias familiares MODY, la edad en la cual se realizó el diagnóstico al paciente; y las características asociadas basadas en malformaciones genéticas y alteraciones en niveles lipídicos (Pollak et al., 2017). El diagnóstico patológico de detección va estar caracterizado por la diferenciación de los tipos de diabetes en relación al gen mutado presente en el paciente, así como el análisis del árbol genealógico, edad y exámenes de laboratorio como el descarte de obesidad y síndrome metabólico (Manrique et al., 2015). No obstante, ese tipo de patología tiene un alcance significativo en la calidad de vida de los pacientes con un diagnóstico definitivo. El tratamiento de esta patología genética se basa en regular los niveles de glucosa y la aplicación de fármacos como las sulfonilureas; en caso se tenga un paciente gestante solo se efectúa la aplicación de insulina en conjunto con el control glucémico rutinario con previo análisis clínico justificatorio para la aplicación de la misma (Urbanova et al., 2020). El estudio realizado tiene como objetivo general resaltar la evidencia genética significativa de la Diabetes MODY, con ayuda de criterios analíticos de tipo crítico estructural. La presente investigación es de enfoque cualitativo, con diseño interpretativo hermenéutico; con una población especificada por archivos basados en la variable estudiada; la técnica usada es de análisis de tipo documental, el instrumento es la ficha bibliográfica y la matriz de análisis de contenido; que permitió indagar y examinar la información estudiada. La conclusión general es que la diabetes MODY transmite un patrón de origen significativo, establecido por la herencia autosómica dominante, en la que existe diversos antecedentes familiares estructurados en el árbol genealógico. Se resalta de manera imperativa la identificación genética de este tipo de diabetes por genes específicos denominados GCK y HNF1A que son los ejes de desarrollo en esta patología genética específica.

**Palabras clave:** Diabetes MODY, GCK, HNF1A, HNF4, IPF1.

### Abstract

The MODY type diabetes known by its abbreviation "Diabetes of mature age in the young", has as its origin and fundamental pillar the genetic mutation as a pathological designation. Clinical and scientific studies emphasize the recognition of 13 genes with mutated pathophysiological characters in which extensive growth and maturation of the pancreatic beta cell takes place (Estica et al., 2018). There are various etiologies that indicate a strong relationship between a cell function b and the alteration of secretions of pancreatic polypeptide, apolipoproteins and glucagon. MODY diabetes various types in which they are subdivided into different determining factors that are the genetic locus, the type of gene affected (HNF4, GCK, HNF1, IPF1, among others), the type of MODY family frequencies, the age at which the diagnosis was made to the patient; and associated characteristics based on genetic malformations and alterations in lipid levels (Pollak et al., 2017). The pathological diagnosis of detection will be characterized by the differentiation of the types of diabetes in relation to the mutated gene present in the patient, as well as the analysis of the genealogical tree, age and laboratory tests such as the ruling out of obesity and metabolic syndrome (Manrique et al., 2015). However, this type of pathology has a significant impact on the quality of life of patients with a defining diagnosis. The treatment of this genetic pathology is based on regulating glucose levels and the application of drugs such as sulfonylureas; In the case of a pregnant patient, only the application of insulin is carried out in conjunction with the routine glycemic control with prior clinical analysis justifying its application (Urbanova et al., 2020). The general objective of the study carried out is to highlight the significant genetic evidence of MODY Diabetes, with the help of analytical criteria of a critical structural type. The present investigation is of qualitative approach, with hermeneutical interpretive design; with a population specified by files based on the variable studied; The technique used is documentary-type analysis, the instrument is the bibliographic record and the content analysis matrix; that allowed to inquire and examine the information studied. The general conclusion is that MODY diabetes transmits a significant pattern of origin, established by autosomal dominant inheritance, in which there is diverse family history structured in the genealogical tree. The genetic identification of this type of diabetes by specific genes called GCK and HNF1A, which are the axes of development in this specific genetic pathology, is imperatively highlighted.

**Key words:** Diabetes MODY, GCK, HNF1A, HNF4, IPF1.

**Referencias Bibliográficas:**

- [1] Estica R., Marcos, Seelenfreund H., Daniela, Durruty A., Pilar, & Briones B., Gloria. (2018). Hallazgo de una nueva mutación en una familia chilena con diabetes monogénica. Caso clínico. Revista médica de Chile, 146(7), 929-932. <https://dx.doi.org/10.4067/s0034-98872018000700929>
- [2] Pollak C., Felipe, Lagos L., Marcela, Santos M., José L., Poggi, Helena, Urzúa C., Abraham, & Rumié C., Hana. (2017). Diabetes mellitus por mutación en el gen de glucocinasa. Caso clínico. Revista médica de Chile, 145(9), 1203-1207. <https://dx.doi.org/10.4067/s0034-98872017000901203>
- [3] Manrique H., Aro P. & Pinto M. (2015). Diabetes tipo 2 en niños: Serie de casos. Revista Medica Herediana, 26(1), 5-9. Recuperado en 08 de noviembre de 2021, de [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1018-130X2015000100002&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1018-130X2015000100002&lng=es&tlng=es).
- [4] Urbanova J., Brunerova M., Nunes M. & Broz J. (2020) MODY diabetes and screening of gestational diabetes. Revista médica Ginecológica. 21(3), 131-135. <https://www.prolekare.cz/en/journals/czech-gynaecology/2020-2-11/mody-diabetes-and-screening-of-gestational-diabetes-122489>

**Email:**

lpablodiaz12@gmail.com