

Título: ANÁLISIS CLÍNICO Y DETECCIÓN DE MUTACIONES DE LOS GENES GCK Y HNF1A EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO MODY EN SANTANDER-COLOMBIA

DESCRIPCIÓN

Convocatoria No. 657-2014

Entidad: UNIVERSIDAD INDUSTRIAL DE SANTANDER - UIS

Investigador Principal: Gustavo Adolfo Contreras García

Resumen Ejecutivo: La Diabetes Mellitus (DM) tipo MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) hace referencia a un tipo de diabetes que se presenta en individuos jóvenes, usualmente menores de 25 años y se caracteriza por un defecto en la secreción de insulina que puede ser moderado a severo.

La importancia del diagnóstico correcto de este tipo de DM tiene implicaciones desde el punto de vista evolución, pronóstico y tratamiento, ya que al confirmar el diagnóstico el manejo es específico dependiendo del subtipo, esto tiene repercusiones en: menores complicaciones, mejor calidad de vida, y menor costo del manejo de la enfermedad a largo plazo, adicionalmente por tratarse de una patología autosómica dominante, al diagnosticar una persona, todo el grupo familiar se beneficia.

Hasta la fecha se han descrito 11 genes causantes de la DM tipo MODY, de los cuales los más frecuentes corresponden a GCK y HNF1A.

En Colombia no existe ningún centro que haga las pruebas moleculares para los pacientes en los que se sospecha alguno de estos subtipos, por esto no es posible actualmente hacer el diagnóstico confirmatorio y por tanto los paciente se tratan de acuerdo a las manifestaciones clínicas que se presenten y la respuesta a los medicamentos.

Por esto se plantea la siguiente pregunta:

Cuántos pacientes atendidos en cuatro centros de referencia de Santander que se encuentran diagnosticados con Diabetes Mellitus (DM) tipo 1 y tipo 2, tienen un subtipo llamado MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) y cuál es su presentación clínica y la alteración molecular de los genes más frecuentes relacionados que corresponden a GCK y HNF1A?