



Protocolo diagnóstico etiológico de la diabetes

M. Boronat Cortés y A.M. Wágner*

Servicio de Endocrinología y Nutrición. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil de Gran Canaria. Las Palmas de Gran Canaria. España. Instituto Universitario de Investigaciones Biomédicas y Sanitarias. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. España.

Palabras Clave:

- Péptido C
- Autoanticuerpos
- Estudio genético
- Insulinopenia

Resumen

Introducción. Aunque los criterios para el diagnóstico sindrómico de la diabetes mellitus (DM) están definidos, el protocolo de identificación de su etiología, clave para la planificación del tratamiento, no está tan establecido.

Etiopatogenia. La DM tipo 1 se debe a la destrucción inmunomedida de las células β pancreáticas, productoras de insulina. Como marcadores diagnósticos se utilizan los anticuerpos frente a antígenos del islo. La DM tipo 2, mucho más frecuente, se debe a la insuficiente respuesta secretora de insulina frente a una demanda incrementada por la resistencia a la misma, generalmente asociada a sobrepeso. Existen también DM de etiología específica, como endocrinopatías, fármacos, enfermedades pancreáticas y mutaciones de genes concretos.

Diagnóstico. La combinación de la historia clínica y la determinación de autoanticuerpos y el péptido C permitirán diagnosticar con una certeza razonable a la mayoría de los pacientes. En una minoría, serán los estudios genéticos los que confirmen el diagnóstico.

Keywords:

- C-peptide
- Autoantibodies
- Genetic study
- Insulin

Abstract

The aetiological diagnosis of diabetes

Background. Although the criteria for the syndromic diagnosis of diabetes mellitus (DM) have been defined, the protocol for identifying its aetiology, which is essential for planning treatment, has not been definitively established.

Aetiopathogenesis. Type 1 DM is due to the immune-mediated destruction of insulin-producing pancreatic B cells. Antibodies against islet antigens are employed as diagnostic markers. Type 2 DM, which is much more common, is due to an insufficient secretory response of insulin to an increased demand resulting from insulin resistance, which is generally associated with excess weight. There are also forms of DM due to specific aetiologies, such as endocrinopathies, drugs, pancreatic diseases and specific gene mutations.

Diagnosis. The combination of the medical history and the measurement of autoantibodies and C-peptide levels help diagnose most patients with reasonable certainty. Genetic studies confirm the diagnosis in a minority of cases.

Introducción

Los criterios para el diagnóstico de diabetes mellitus (DM) se consensuaron hace más de 35 años y, desde entonces, si-

guen vigentes con solo algunas modificaciones. Sin embargo, aunque la identificación de la etiología es un elemento clave para la planificación del tratamiento, no existen guías de práctica clínica que hayan acordado los procedimientos a seguir para establecer el diagnóstico etiológico de la DM, por lo que este debe plantearse individualmente sobre los datos obtenidos a partir de la historia clínica, las pruebas de laboratorio y los estudios genéticos (tabla 1)¹.

*Correspondencia

Correo electrónico: ana.wagner@ulpgc.es

Etiología/etiopatogenia

De acuerdo con la *American Diabetes Association*, los pacientes con DM se clasifican en cuatro categorías que enumeramos a continuación.

Diabetes mellitus tipo 1

Obedece a una destrucción de las células β de los islotes pancreáticos, que deriva en una deficiencia absoluta en la secreción de insulina. En la gran mayoría de los casos (DM tipo 1A) se debe a un proceso de insulitis autoinmune mediado por células T, es posible detectar la presencia de autoanticuerpos circulantes contra antígenos presentes en los islotes y se asocia con ciertos haplotipos del complejo mayor de histocompatibilidad (DR, DQ). La DM tipo 1B, o idiopática, es el término que se reserva para aquellos casos de DM tipo 1 en los que no es posible demostrar evidencias de un mecanismo autoinmune.

Diabetes mellitus tipo 2

Occurre habitualmente cuando la secreción de insulina es insuficiente para compensar un estado de insulinorresistencia, a menudo preexistente durante años. Se desarrolla típicamente en individuos con sobrepeso u obesidad, especialmente cuando la grasa corporal presenta una distribución de predominio central.

Diabetes gestacional

Es aquella que se diagnostica por primera vez en el embarazo, y no será objeto de análisis en este protocolo.

Otros tipos específicos de diabetes mellitus

Categoría que comprende las DM secundarias a enfermedades del páncreas exocrino, endocrinopatías, fármacos, síndromes genéticos asociados a DM y defectos monogénicos asociados a la resistencia a la insulina o a una disfunción de la célula β . Entre las formas monogénicas se incluyen la DM neonatal, la MODY (*Maturity-Onset Diabetes of the Young*), la DM mitocondrial y las asociadas a lipodistrofias congénitas.

Manifestaciones clínicas

La DM tipo 1 se presenta característicamente en niños y adultos jóvenes con síntomas de hiperglucemia (poliuria, polidipsia) y de insulinopenia: pérdida de peso, cetonuria y progresión a la cetoacidosis.

Los pacientes con DM tipo 2 suelen carecer de síntomas de hiperglucemia en el momento del diagnóstico, tienen obesidad o sobrepeso y a menudo presentan otras manifestaciones asociadas a la resistencia a la insulina, como hipertri-

gliceridemia, colesterol HDL bajo, hipertensión, esteatosis hepática, acantosis nigricans o síndrome de ovario poliquístico.

Aunque las manifestaciones clínicas son generalmente distintivas entre DM tipo 1 y tipo 2, existen individuos con características ambiguas cuya clasificación es controvertida. Algunos pacientes jóvenes con DM tipo 1 y autoanticuerpos contra las células β presentan obesidad y rasgos de resistencia a la insulina. Se han propuesto términos alternativos para estos casos, como DM doble o DM tipo 1,5. Más a menudo, algunos pacientes adultos con diagnóstico clínico de DM tipo 2 por ausencia de propensión a cetosis, tienen autoanticuerpos asociados a DM tipo 1 (DM tipo LADA –*Latent Autoimmune Diabetes of the Adult*–). Finalmente, sobre todo en poblaciones de etnia africana e hispanoamericana, la DM tipo 2 puede comenzar o presentar a lo largo de su evolución episodios reversibles de cetosis o cetoacidosis, tras los cuales se mantiene una suficiente función β -pancreática (DM tipo 2 con propensión a cetosis).

La clínica asociada a otros tipos específicos de DM dependerá de la etiología. Las MODY suelen diagnosticarse antes de los 25 años en individuos con historia familiar de DM con patrón de herencia autosómica dominante. Su presentación clínica puede ser similar a la de la DM tipo 2, pero el fenotipo es variable según cuál sea el gen afecto. La DM neonatal se manifiesta en los primeros 6 meses de vida, y se clasifica como transitoria o permanente, sobre la base de su resolución o persistencia más allá del primer año de vida. Los niños afectos presentan bajo peso al nacer y clínica manifiesta de hiperglucemia al diagnóstico.

Diagnóstico

Una vez establecido el diagnóstico síndrómico de DM, la clasificación etiológica debe plantearse según la forma de presentación clínica.

Pacientes con clínica de insulinopenia

En un niño de más de 6 meses o un adulto joven con síntomas de insulinopenia se puede establecer con gran seguridad el diagnóstico de DM tipo 1 (fig. 1). La determinación de autoanticuerpos permitirá comprobar si se trata de una DM tipo 1A, ya que alrededor del 80% de los pacientes con DM tipo 1 tienen alguno de los anticuerpos cuya medida está habitualmente disponible en la práctica clínica: anticuerpos contra los islotes (ICA), contra ácido glutámico decarboxilasa (GAD), contra tirosina fosfatasa (IA2) o contra insulina, estos últimos más frecuentemente positivos en niños. El porcentaje puede superar el 90% si se dispone de la determinación de anticuerpos contra el transportador de zinc (ZnT8)². No obstante, dado que estas pruebas no van a alterar el manejo clínico en la mayoría de los casos, algunas guías de práctica clínica recomiendan reservarlas para pacientes con rasgos impropios de DM tipo 1 (edad mayor de 50 años u obesidad)³. En casos seleccionados en los que los anticuerpos sean negativos y se considere necesario confirmar el diagnós-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3804931>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3804931>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)