



Diabetes del adulto de presentación juvenil MODY

[23]
Genes

Comprende un grupo de enfermedades de transmisión autosómica dominante, responsables de aproximadamente el 1-2% de todas las causas de diabetes.

- El riesgo de enfermedad aterosclerótica prematura esta incrementado en pacientes con diabetes tipo MODY no tratados oportunamente.
- El diagnóstico se realiza por lo general antes de los 25 años de edad, no requiriendo tratamiento con insulina, a diferencia de la diabetes de tipo 1.
- El diagnóstico genético es esencial para un adecuado manejo de la enfermedad y pronóstico asociado (valor predictivo) además de ser especialmente útil para establecer diagnóstico diferencial con formas más comunes de diabetes.
- Las mutaciones responsables son identificadas en más del 90% de los casos donde existe clara sospecha de esta enfermedad.
- Algunas formas de la enfermedad también producen alteración en el metabolismo lipídico.

Panel Health in Code

Panel de diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY)

23 genes

- Se incluyen todos los genes asociados a esta forma de diabetes con aceptable nivel de evidencia, conocidos hasta la fecha.
- Se incluyen genes asociados a otras formas de diabetes de presentación precoz distintas a diabetes tipo 1.
- El panel cubre de forma adecuada la presencia de variantes estructurales o CNV (grandes duplicaciones o deleciones de la secuencia genómica).
- Se incluyen los genes asociados a MODY (*BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1*) y otras formas de diabetes de presentación precoz (*EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GLIS3, IER3IP1, NEUROG3, PTF1A, RFX6, SLC2A2, TBC1D4, WFS1*).

Gen

BLK
CEL
EIF2AK3
FOXP3
GATA6
GCK
GLIS3
HNF1A
HNF1B
HNF4A
IER3IP1
INS
KCNJ11
KLF11
NEUROD1
NEUROG3
PAX4
PDX1
PTF1A
RFX6
SLC2A2
TBC1D4
WFS1

Fenotipo

Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 11
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 8
Diabetes de presentación temprana
Diabetes de presentación temprana
Diabetes de presentación temprana
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 2
Diabetes de presentación temprana
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 3
Diabetes de presentación temprana
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 1
Diabetes de presentación temprana
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 10
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 13
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 7
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 6
Diabetes de presentación temprana
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 9
Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) tipo 4
Diabetes de presentación temprana
Diabetes de presentación temprana
Diabetes de presentación temprana
Diabetes de presentación temprana
Diabetes de presentación temprana

Herencia

Autosómico dominante
Autosómico dominante
No definido
Autosómico recesivo
No definido
Autosómico dominante
No definido
Autosómico dominante
Autosómico dominante
Autosómico recesivo
Autosómico dominante
No definido
Autosómico dominante
Autosómico dominante
No definido
No definido
Autosómico dominante
No definido
Autosómico dominante

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de MODY



- Panel General de Dislipemias / Aterosclerosis precoz [84]

Panel de Dislipemias / Aterosclerosis Precoz

84 genes

- El panel de Dislipemias y aterosclerosis precoz desarrollado por Health in Code incluye aquellos genes asociados a los siguientes fenotipos:

Hipercolesterolemia familiar y diagnósticos diferenciales
 Miopatías inducidas por estatinas
 Hipertrigliceridemias de etiología primaria
 Hiperlipemias de etiología mixta
 Hipolipemias y otros fenotipos que pueden ser considerados modificadores y/o protectores de enfermedad cardiovascular
 Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY)

ABCA1	AMPD1	APOE	CIDEA	FOXP3	HNF1B	KLF11	LMF1	MYLIP	PDX1	PTRF	SLC25A40
ABCB1	ANGPTL3	BLK	COQ2	GATA6	HNF4A	LCAT	LMNA	NEUROD1	PLIN1	PYGM	SLC2A2
ABCG1	APOA1	BSCL2	CPT2	GCK	IER3IP1	LDLR	LPA	NEUROG3	PLTP	RFX6	SLCO1B1
ABCG5	APOA5	CAV1	CYP2D6	GLIS3	INS	LDLRAP1	LPL	NPC1L1	PNPLA2	RYR1	TBC1D4
ABCG8	APOB	CEL	CYP3A4	GPD1	INSIG2	LEP	LRP6	PAX4	PPARA	SAR1B	TRIB1
AGPAT2	APOC2	CETP	CYP3A5	GPIHBP1	INSR	LIPA	MEF2A	PCDH15	PPARG	SCARB1	WFS1
AKT2	APOC3	CH25H	EIF2AK3	HNF1A	KCNJ11	LIPC	MTPP	PCSK9	PTF1A	SLC22A8	ZMPSTE24