

Diabetesprevent

Prueba genética de predisposición a Diabetes Mellitus tipo 2



La Diabetes Mellitus comprende un grupo de enfermedades metabólicas caracterizadas por una hiperglucemia crónica, resultado de defectos en la secreción o acción de la insulina, o ambos mecanismos.

La DM tipo 2 (DM2) es la forma más común de diabetes (supone cerca del 90% de los casos). Generalmente ocurre en adultos, pero su detección es cada vez más frecuente en niños y adolescentes debido al incremento paralelo de obesidad infantil. Se caracteriza por una producción insuficiente y/o uso metabólico ineficiente de la insulina que, con el tiempo, puede causar daño al corazón, vasos sanguíneos, ojos, riñones y nervios, y finalmente provocar una discapacidad y/o muerte prematura.

Desarrollo de diabetes tipo 2

El riesgo de padecer DM2 viene determinado por una combinación de factores genéticos, ambientales y conductuales. Dicho riesgo se incrementa cuando factores étnicos, antecedentes de diabetes en la familia y/o episodio anterior de diabetes gestacional se combinan con la presencia de sobrepeso y obesidad, alimentación inadecuada, falta de ejercicio, tabaquismo y edad avanzada.

Es asintomática en las fases iniciales, lo cual implica que el diagnóstico suela realizarse después de una larga evolución silenciosa de la enfermedad. De hecho, se estima que cerca del 50% de las personas que padecen DM2 permanecen sin diagnosticar.

Para el 2030 se prevé que uno de cada diez adultos padezca diabetes.

El retraso en el diagnóstico de la DM2 supone un peor pronóstico a largo plazo para el paciente, ya que le priva de la posibilidad de recibir un tratamiento precoz que mejore su calidad y esperanza de vida.



Diversos estudios demuestran que medidas simples relacionadas con el estilo de vida (dieta y ejercicio fundamentalmente) permiten retrasar la aparición de DM2 y reducir el riesgo de complicaciones a largo plazo.

Diabetesprevent

Es la primera prueba en el mercado que evalúa el riesgo genético de desarrollar DM2 e integra una aplicación móvil de seguimiento y control para reducir ese riesgo. El test analiza de manera simultánea 16 variantes genéticas (polimorfismos) a través del uso de metodología de alta precisión TaqMan OpenArrays. Estos polimorfismos tienen relevancia en el desarrollo de DM2 y se asocian a un incremento en el riesgo genético de padecer esta patología.

Los genes evaluados en el estudio incluyen *SLC16A11*, *HNF1A*, *TCF7L2*, *CDKN2A/B*, *CDKAL1*, *SLC30A8*, *IGF2BP2*, *FTO*, *PPARG*, *HHEX/IDE*, *DCY5*, *JAZF1*, *WFS1*, *INS-IGF2*, *KCNQ1*, *KCNJ11*.

El riesgo de DM2 se establece a partir de un algoritmo matemático que integra el diferente peso estadístico de cada variante genética de riesgo, los antecedentes familiares y los datos antropométricos del paciente.

Este test tiene una sólida base científica fundamentada en rigurosos estudios genéticos y poblacionales publicados en prestigiosas revistas científicas.

Resultados del test

La prueba permite determinar un **% de riesgo genético** incrementado a padecer DM2 con respecto al riesgo medio de la población, y lo califica como:

- Riesgo BAJO $\leq 28\%$
- Riesgo INTERMEDIO: 29% – 52%
- Riesgo ALTO: 53% – 100%

El valor de riesgo tiene en cuenta los factores genéticos de mayor valor predictivo que se conocen, pero no factores ambientales ni hábitos de vida que pueden aumentar o reducir las probabilidades a desarrollar DM2.

Detectar un riesgo genético elevado puede ayudar al profesional sanitario en la identificación precoz de DM2, permitiendo un mejor control de la enfermedad y la implementación a tiempo de medidas de intervención de conducta que prevengan o retrasen la aparición de complicaciones crónicas y la mortalidad asociada.

A su vez, la aplicación móvil que acompaña el test facilita la motivación, adhesión y monitorización de las medidas de prevención en relación con la alimentación y ejercicio.

Indicaciones

Diabetesprevent determina el riesgo genético de desarrollar DM2, por lo que se puede realizar en cualquier momento de la vida. Esta prueba está especialmente indicada en personas con:

- Sobrepeso y obesidad ($IMC \geq 25\text{Kg/m}^2$ en adultos; $IMC \geq 85\%$ en niños)
- Niveles altos de glucosa (≥ 100 mg/dL) y/o hemoglobina glicosilada ($A1C \geq 5.7\%$)
- Antecedentes familiares de diabetes tipo II
- Antecedentes de diabetes gestacional
- Hipertensión arterial
- Niveles elevados de colesterol o triglicéridos

Requisitos

No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

Muestra: 1 tubo de 5 ml de sangre total EDTA o 2 hisopos de raspado bucal en kit específico.

Documentación: Peticionario y consentimiento informado específicos.