



Tel: 210970766 Email: info@genetest.pt

A segunda GENEnews tem como objectivo a divulgação do novo exame da Genetest: o exame genético da Diabetes tipo MODY. Pretende-se com esta publicação informar a comunidade médica sobre a patologia com difícil diagnóstico diferencial e a importância do exame genético. Porque valorizamos a partilha de informação, convidamo-lo a participar no desenvolvimento desta publicação periódica, sugerindo temas ou questões para discussão através do nosso email: info@genetest.pt.

A Diabetes Tipo MODY

A diabetes tipo MODY (**M**aturity-**O**nset **D**iabetes of the **Y**oung) é um tipo de diabetes *mellitus* que resulta de um defeito primário na secreção da insulina derivado de uma disfunção da célula beta pancreática. Caracteriza-se por manifestação em idade precoce (geralmente em idades inferiores a 25 anos) e história familiar com transmissão autossómica dominante. Este tipo de diabetes apresenta uma condição monogénica de elevada penetrância e manifestação clínica muito heterogénea. Ao contrário da diabetes tipo 2, não necessita de insulinoresistência e obesidade para se expressar.

São critérios para diagnóstico clínico da diabetes tipo MODY:

- Diagnóstico realizado antes dos 25 anos de idade em, pelo menos, um membro da família;
- Bom controlo da diabetes sem recurso a insulino-terapia e sem cetose durante um período de 2 anos ou apresentar níveis normais de peptídeo C;
- Transmissão autossómica dominante com, pelo menos, três gerações atingidas

Estão, atualmente, identificados pelo menos seis subtipos de MODY (MODY 1 a 6) de acordo com o gene-alvo da mutação. A Genetest realiza os exames genéticos para cada subtipo, bem como, o screening integrado de todos os genes.

Designação	Prazo (dias úteis)
Diabetes Mody 1 - Gene HNF4A	25
Diabetes Mody 2 - Gene GCK	25
Diabetes Mody 3 - Gene HNF1A	25
Diabetes Mody 4 - Gene PDX1	25
Diabetes Mody 5 - Gene HNF1	25
Diabetes Mody 6 Gene NeuroD1	25
Diabetes Mody - Screening integrado Tipos 1,2,3,4, 5 e 6	40

Importância do exame genético

A caracterização genética da diabetes tipo MODY vai permitir:

- **Diagnóstico diferencial** e definição do **prognóstico** da patologia, consoante o subtipo em causa.
- Definição de um **mais correto e preciso esquema terapêutico** e necessidade de acompanhamento mais ou menos exigente.
- **Diagnóstico precoce e acompanhamento dos familiares**, através do aconselhamento genético.

Como pedir um exame genético

Os exames genéticos são realizados mediante requisição médica, e consentimento informado do doente. A amostra necessária é sangue periférico em EDTA (5ml) que deverá chegar ao laboratório no prazo de 72h.

Envio de amostras para: Genetest/IPATIMUP, Rua Roberto Frias, s/n, 4200-465 Porto | tel: 225 570 732

Para informações complementares convidamo-lo a consultar o nosso site www.genetest.pt, ou então contactar-nos pelo nosso email (info@genetest.pt) ou telefone (210970766).