

Diabete: tre fattori per distinguere il MODY, una rara forma giovanile

Fra i giovani con nuova diagnosi di diabete, un semplice approccio clinico consente di determinare la necessità dello screening genetico del MODY. L'approccio consiste nella ricerca di un'iperglicemia moderata, di un'anamnesi prenatale di diabete e di autoanticorpi associati con il diabete di tipo 1, come proposto da Annelie Carlsson dell'ospedale universitario Skane di Malmo, autrice di uno studio condotto su quasi 4.000 pazienti.

Il MODY è una forma monogenica ad eredità dominante di diabete che interviene tipicamente nell'adolescenza o nella prima età adulta, ed è responsabile dell'1-4% dei casi di diabete pediatrico.

Riconoscere il MODY è importante in quanto trattamento e gestione sono diversi da quelli del diabete di tipo 1 e 2. In base allo specifico sottotipo genetico, il MODY potrebbe essere gestito con sulfaniluree o senza alcun trattamento, e soprattutto non necessita mai di insulina.

Le diagnosi erronee portano molte persone ad essere trattate con insulina senza alcuna necessità, e la diagnosi genetica corretta potrebbe seguire la diagnosi iniziale anche di molti anni.

Lo studio suggerisce di effettuare uno screening almeno dei 3 autoanticorpi e dell'HbA1c in tutti i giovani all'atto della diagnosi di diabete, investigando inoltre la presenza del diabete anche nei genitori.

Se tutti gli autoanticorpi sono negativi, l'HbA1c è inferiore al 7,5% ed almeno uno dei genitori è diabetico, andrebbe effettuato lo screening genetico del MODY.

Il presente studio propone un approccio clinico semplice che garantisce una diagnosi rapida ed efficiente per la maggior parte dei pazienti con MODY, evitando trattamenti non necessari. E' stato infatti dimostrato che in questi pazienti si ottengono esiti eccellenti senza insulina.

Il MODY interviene tipicamente fra i 10 d i 30 anni, ma negli adulti più grandi l'assenza di autoanticorpi indicherebbe più casi di diabete di tipo 2, e quindi lo screening risulterebbe meno efficace nel riscontrare casi di MODY.

Fonte: Diabetes Care online 2019