



Avances en Diabetología



P-022. - COSTE-EFECTIVIDAD DE UNA CONSULTA DE DIABETES MONOGENICA EN EL SERVICIO DE ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN DEL HOSPITAL REGIONAL UNIVERSITARIO DE MÁLAGA ENTRE 2008-2013

J.M. Gómez-Zumaquero^a, J. Fernández Arias^b, M. Domínguez López^b, S. Valdés Hernández^c, M. Guerrero Sánchez^b, N. Colomo^d, F. García-Torres^b y M.S. Ruiz de Adana^d

^aECAI de Genómica del Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA). Hospital Regional Universitario. Málaga. ^bServicio de Endocrinología y Nutrición; ^cServicio de Endocrinología y Nutrición. Centro de Investigación Biomédica en Red de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM). Hospital Regional Universitario. Málaga. ^dBólicas Asociadas (CIBERDEM). Málaga.

Resumen

Objetivos: Evaluar los resultados en diagnósticos clínicos y coste efectividad de una consulta de diabetes monogénicas integrada en la Unidad de diabetes del Servicio clínico de Endocrinología y Nutrición del Hospital Regional Universitario entre los años 2008-2013.

Material y métodos: Tras la evaluación clínica de 139 pacientes remitidos a la unidad se incluyeron estudio genético 125 individuos (63 hombres, 62 mujeres) correspondientes a 20 familias con fenotipo acorde por presentar criterios clínicos de diabetes monogénica según Ellard et al (Diabetologia 2008). De estos, 78 eran probandos y 47 familiares. Los 14 casos restantes no cumplían criterios MODY: 4 diabetes mitocondriales, 2 diabetes neonatal, 1 diabetes 1, 4 sd de insulinoresistencia y 2 diabetes 2. La extracción del ADN se realizó a partir de sangre periféricamediante el kit "Maxwell[®] 16 DNA Purification Kits" (Promega Corporation). La amplificación se realizó con 18 parejas de primers específicos abarcando todo el gen de GKC y HNF1A, y 23 parejas para el gen HNF3A. La secuenciación se realizó en doble sentido de los amplicones mediante el secuenciador automático ABI 3130XL de Applied Biosystems, analizándolas mediante la aplicación SeqScape v2.0 de Applied Biosystem y comprobación en Human Gene Mutation Database. Tras sesión clínica multidisciplinar, se revisaron los genes: HNF1A en 15 pacientes (20%), HNF1A/HNF4A n 9 pacientes (12%), GCK en 38 pacientes (50,6%) y HNF1A/HNF4A/GCK en 12 casos (16%), HNF1A/HNF4A/GCK/HNF1B en 1 caso (1,3%).

Resultados: Se encontraron mutaciones en un total de 43 pacientes (prevalencia del 34,4%) pertenecientes a 21 familias. Mutaciones en HNF1A correspondieron a 8 familias/14 sujetos (L12F, G31D, R200W, A174V, R272H, p.Gly292ArgfsX315, T515Q y G245A), en GCK correspondieron a 11 familias/26 sujetos (R191W, G227D, T206M, T209M, S453L, R43S, L45P y T431K) y en HNF4A correspondieron a 2 familias/3 sujetos (D215N, R331 C) pertenecientes a dos familias. De las 18 mutaciones encontradas MODY 2 (8), MODY 3 (8) MODY 1 (2), 2 de ellas no están descritas (MODY 2) actualmente pendientes de caracterización. El coste medio por probando fue de 262.15€ (358.484 USD) y el coste medio por familiar es de 28€ (38,3 \$)

Conclusiones: La consulta de Diabetes Mody nos ha permitido un adecuado fenotipado con un aumento de prevalencia por encima 30% que junto al descenso en los costes del estudio genético por la optimización de la técnica (700 USD/probando) nos permite inferir que esta estrategia es coste-efectiva (ICER 50.000 \$/QALY). Estos datos apoyan la necesidad de cobertura sistemática de las pruebas genéticas en pacientes con

alta sospecha clínica of MODY en Unidades Clínicas de referencia.