



Diabete: una malattia dalle molte cause

Data 30 marzo 2014
Categoria metabolismo

Il diabete può essere dovuto a varie cause ed esistono anche forme genetiche.

E' nota la distinzione tra diabete tipo 1 e diabete tipo 2.

Nel tipo 1 si ha la produzione di autoanticorpi (anti insule, anti insulina, etc.) che provocano una distruzione di grado variabile delle betacellule con conseguente deficit insulinico. Questo tipo di diabete insorge spesso nei bambini e negli adolescenti, il paziente è magro e diventa rapidamente insulinodipendente. Non è presente familiarità.

Nel tipo 2, che riguarda il più delle volte soggetti adulti e rappresenta circa il 90% e più dei casi visti nella pratica ambulatoriale, la secrezione insulinica è presente ma vi è una insulinoresistenza da parte dei tessuti periferici spiegata dalla presenza, spesso, di obesità. Con il tempo, però, si può verificare anche nel tipo 2 un deficit di secrezione insulinica con necessità di terapia sostitutiva. Spesso c'è familiarità.

Tuttavia questa classificazione è troppo schematica per rendere conto dello spettro, più complesso, dei vari quadri clinici con cui può presentarsi il diabete.

Infatti si possono avere casi di diabete tipo 1 che esordiscono nell'età adulta ed hanno una evoluzione più lenta verso l'insulinodipendenza e, al contrario, casi di diabete che iniziano in soggetti giovani (di solito prima dei 25 anni) ma non sono di tipo 1.

Nel primo caso si parla di LADA (Latent Autoimmune Diabetes of the Adult), nel secondo di MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young).

Il MODY, che rappresenta circa il 5% dei casi di diabete, è differente dal classico diabete tipo 2 che si verifica negli adulti-anziani obesi (ma talora anche negli obesi più giovani).

Sono infatti presenti delle mutazioni genetiche (finora se ne conoscono sei) che provocano una alterazione della funzionalità delle betacellule. Nel 70% dei casi è affetto il gene HNF 1 alfa (Hepatocyte Nuclear Factor) presente nel cromosoma 12 (MODY 3), nel 13% dei casi il gene GCK (glucokinasi) presente nel cromosoma 7 (MODY 2). Nel MODY è presente un'importante familiarità. Alcuni, riferendosi al MODY, lo definiscono diabete né tipo 1 né tipo 2.

Dal punto di vista pratico come ci si deve comportare di fronte ad un paziente in cui si diagnostica per la prima volta un'iperglicemia?

Anzitutto vanno escluse le cause secondarie come il diabete da farmaci (steroidi, antipsicotici), malattie del pancreas (pancreatiti, neoplasie), malattie endocrine (per esempio malattia di Cushing), diabete gestazionale.

Una volta esclusa una causa secondaria si deve stabilire se si tratta di un diabete di tipo 1 o 2.

Nei giovani magri che manifestano un inizio acuto e rapida insulinodipendenza si diagnostica il tipo 1; la conferma si può avere con il dosaggio degli autoanticorpi anti isole e anti insulina.

Negli adulti obesi in cui l'iperglicemia è paucisintomatica di solito si diagnostica il tipo 2. Nei casi di adulti magri in cui presto si sviluppa insulinodipendenza si dovrebbe sospettare un LADA, da confermare con il dosaggio degli autoanticorpi.

Nei soggetti più giovani, una volta escluso che si tratti di un diabete tipo 1, vanno prese in considerazione due possibilità: un vero diabete tipo 2, di solito associato ad obesità, oppure un MODY. Caratteristiche del MODY sono una forte familiarità, la comparsa prima dei 25-30 anni, l'assenza di autoanticorpi e di insulinoresistenza. E' importante differenziare il MODY dal diabete tipo 1 con il quale spesso viene scambiato in quanto ha talora degli aspetti clinici simili (soprattutto per il MODY 3). La diagnosi di MODY prevede l'invio del paziente presso laboratori specializzati per la ricerca della mutazione genetica.

Renato Rossi