

**Norma Leticia Duarte Quijada**

**María Antonia Pardo de Chávez**

## 1. INTRODUCCION

La Diabetes es causada por trastorno en el metabolismo de los carbohidratos; se caracteriza por trastornos metabólicos que afecta diferentes órganos y tejidos. <sup>(1)(2)</sup> Se manifiesta por aumento de los niveles de glucosa en la sangre ó hiperglucemia. <sup>(3)</sup>

En la diabetes puede haber deficiencia parcial o total en la producción de la hormona insulina, secretada por las células beta del páncreas, o haber uso inadecuado de esta hormona por parte del organismo; <sup>(4) (5)</sup> en ambos casos hay repercusión en el metabolismo de los carbohidratos, lípidos y proteínas. Se manifiesta principalmente con poliuria, polifagia, polidipsia, pérdida de peso sin razón aparente <sup>(6)</sup>

La Organización Mundial de la Salud reconoce tres formas de diabetes mellitus: diabetes tipo 1, diabetes Tipo 2 y diabetes gestacional; <sup>(5)</sup> cada una con diferentes causas y distintas incidencias. Varios procesos patológicos están relacionados con el desarrollo de la diabetes, en la diabetes mellitus tipo 1 estos trastornos le dan carácter autoinmune. En la diabetes tipo 2 los trastornos patológicos se originan por afección hereditaria y de resistencia a la acción de la insulina. En la diabetes gestacional hay resistencia a la insulina durante el embarazo

Los factores de riesgo, no modificables para adquirir diabetes, como la edad, sexo, enfermedades coronarias tempranas, grupo étnico, antecedentes familiares, deben tomarse en cuenta para saber la posibilidad de que en algún momento de la vida, se llegue a adquirir esta condición. La carga genética es el factor no modificable con el que puede presumirse la posibilidad de que la descendencia pueda adquirir diabetes tipo 1, tipo 2 ó gestacional. Cuando los factores de riesgo no modificables se acompañan de hábitos inadecuados, se añaden los factores de riesgo modificables como sobrepeso, hipertensión, hiperlipidemia, sedentarismo, dieta inadecuada, cigarrillo, alcohol, con lo cual las posibilidades de adquirir diabetes se incrementan significativamente.

En las causas genéticas posibles se encuentra un patrón recesivo o un patrón intermedio con diferentes grados de penetrancia (número de individuos en los que se expresa realmente la carga genética en forma de diabetes. <sup>(7)</sup>

La genética es una rama de las ciencias biológicas cuyo objetivo es el estudio de los patrones de herencia, <sup>(8)</sup> del modo en que los rasgos y las características se transmiten de padres a hijos.

La herencia de los rasgos para los seres humanos se basa en el modelo de herencia de Gregorio Mendel quien dedujo que la herencia depende de unidades discretas llamadas genes. Los genes

son segmentos de ADN que codifican la información genética de las células. <sup>(9)</sup> En el aspecto genético la diabetes tipo 1 y diabetes tipo 2 son poligénica y esta última multifactorial .

La herencia y la variación constituyen la base de la genética.

Las diferencias genéticas <sup>(9)</sup> y patrones de herencia se pueden explicar a través de 5 tipos: Herencia autosómica dominante, herencia autosómica recesiva, herencia ligada a X y ligada a Y, genealogías y cariotipo.

Los rasgos autosómicos que se asocian con un único gen se le llama dominante, porque un solo ejemplar heredado de cualquiera de los padres causa la aparición del rasgo.

Se llama herencia autosómica recesiva cuando para manifestarse se necesita que ambos padres posean el gen alterado.

La herencia ligada a los cromosomas X y Y son cromosomas sexuales.

La genealogía establece la relación ancestral y la transmisión de rasgos genéticos a lo largo de varias generaciones. Las genealogías se utilizan para detectar muchas enfermedades, para ayudar a determinar las posibilidades que un individuo tiene de heredar un rasgo.

El cariotipo puede ser útil en genética clínica debido a su capacidad para diagnosticar trastornos genéticos. <sup>(9)</sup>

Los aspectos genéticos de la diabetes se han estudiado desde hace décadas. En 1999 genetistas canadienses descubrieron un gen que regula la proteína PTB-1B relacionada con la obesidad y la resistencia a la insulina. <sup>(10)</sup>

En el sentido hereditario una persona tiende a desarrollar con mas frecuencia la enfermedad de la diabetes si algún miembro directo de su familia es diabético <sup>(10)</sup> (herencia autosómica dominante)

La diabetes tipo 2 presenta una importante predisposición genética, mayor que en la de tipo 1. Presenta también factores ambientales de riesgo modificables tales como la inactividad física, dieta, stress, y obesidad, este como factor de mayor importancia y aglutinante de los anteriores. <sup>(7)</sup>

El riesgo de transmitir la susceptibilidad a padecer diabetes en la descendencia es menor en la diabetes tipo 1 que en la diabetes tipo 2. La probabilidad que un hijo(a) de un diabético tipo 1 sea diabético estaría entre un 2% y un 8% <sup>(11)</sup>

El patrón de transmisión familiar de la diabetes tipo 2 es mucho más importante sobre todo en el caso de hermanos gemelos idénticos que con seguridad desarrollaran la diabetes en algún momento de su vida.

En el caso de diabetes tipo 2 el estudio de la genealogía de un individuo permite con bastante claridad predecir el grado de riesgo de convertirse en diabético en algún momento de su vida.

Los dos tipos de diabetes tienen un factor genético determinante que si se estudia por medio de la genealogía permite predecir de cierta forma la posibilidad de adquirir la enfermedad y por lo tanto se puede prever a través de un estilo de vida saludable.

La diabetes y sus complicaciones tienen fuertes determinantes genéticos.

La diabetes parece desarrollarse como resultado de muchos factores, como los medioambientales, prácticamente todas las formas de la afección parecen tener influencias genéticas. Están involucrados varios genes, haciendo de la diabetes una afección genética compleja que es particularmente difícil de comprender. <sup>(13)</sup>

Los cálculos del riesgo genético de la diabetes tipo 1 ayudarán a dirigir las medidas preventivas hacia aquellos niños que corran un mayor riesgo de desarrollar la afección. Esto resulta especialmente importante si se piensa realizar intervenciones que sean eficaces cuando se apliquen antes de la aparición de los marcadores de riesgo más convencionales, tales como los antecedentes familiares de diabetes tipo 1 y la presencia de anticuerpos en la sangre dirigidos contra las células beta de los islotes. En la diabetes tipo 1, el proceso inmune de destrucción está influido por los genes que controlan el sistema inmune.

La incidencia de la diabetes tipo 1 en niños parece estar aumentando, tanto en Chile como en otros países. En Chile la incidencia se ha duplicado en los últimos 15 años. Esta incidencia en 1990 era de poco más de 2,0/100.000 menores de 15 años. En el año 2006 la incidencia es de 4,02/100.000. Esta cifra a pesar de ser el doble de la de 1990, es bastante inferior a las reportadas en países como Finlandia, que tiene incidencias superiores a las 40,0/100.000.

El cuadro clínico de la Diabetes 1 en niños es muy similar al de los adultos y el diagnóstico oportuno de la enfermedad permite iniciar el manejo metabólico, antes que sobrevenga la cetoacidosis, complicación aguda que exige un gran esfuerzo terapéutico y que puede ser mortal. <sup>(14)</sup>

Aunque las técnicas empleadas para identificar y localizar los determinantes genéticos de las distintas formas de diabetes mellitus son muy especializadas, los conceptos generales que los fundamentan son sencillos. En las formas monogénicas (como la diabetes MODY) mediante los estudios de **ligamiento**, se han analizado familias con varios casos de diabetes, centrándose en aquellas regiones del genoma que los enfermos comparten, con la premisa de que en ese locus concreto se encuentra la causa genética -mutación- de la enfermedad.

Una vez conocidos los genes responsables, el análisis genético de cada caso nuevo se limita a averiguar si existen mutaciones en los mismos. Por el contrario las formas complejas (DM1 y DM2) son poligénicas (están implicados varios genes), en ella intervienen factores ambientales. La genética influye la susceptibilidad (riesgo) pero no es una causa suficiente. El número de casos en cada familia es menor y los estudios de ligamiento son inviables. En estos casos se utilizan estudios de asociación, buscando diferencias entre casos y controles en las frecuencias de determinado alelo genético, como señal de implicación de ese locus (región del genoma) en el riesgo genético de la enfermedad.

Los estudios familiares demuestran un riesgo elevado de padecer DM1 entre familiares de primer grado de pacientes con la enfermedad que para los hermanos es 15 veces superior al de la población general y para gemelos monocigóticos llega hasta 50. <sup>(13)</sup>

Aunque el uso de la genética en la predicción de la enfermedad no es aún posible para la población general, puede ayudar a la confirmación de un diagnóstico y para determinar el riesgo real en familias de primer grado sirviendo como criterio de inclusión en la prevención de la diabetes tipo 1.

La DM2 es la variante más común de la enfermedad y engloba a más del 90% de todas las diabetes. En ella concurren en grado variable la resistencia a la insulina y la insuficiencia de secreción de la hormona. Según cada caso, el tratamiento puede limitarse a una intervención en el estilo de vida (dieta y ejercicio) o precisar de medicación (agentes hipoglucemiantes orales o insulina exógena)

El problema de la diabetes es preocupante, se tiene referencia que en Estados Unidos la prevalencia de la misma en el año 2000 era de (8.1%), en México en ese mismo año era de 8.4%. La prevalencia en las ciudades de América del Sur <sup>(15)</sup> tiene prevalencia menor a las reportadas en Estados Unidos y México

En Guatemala de acuerdo al estudio realizado por la Organización Panamericana de la Salud llevado a cabo en Villa Nueva para determinar la prevalencia de diabetes mellitus en habitantes de 20 años y mayores se concluyó que la prevalencia es de 8.4%. <sup>(15)</sup>

Además de las personas con diabetes franca hay un número relativamente elevado de personas no diabéticas pero con glucemia elevadas por alteración del metabolismo de los carbohidratos. Los factores ambientales (sedentarismo y dieta inadecuada) juegan un papel fundamental en la enfermedad y la actual epidemia de diabetes tipo 2 está directamente relacionada con nuestro estilo de vida.

Se conoce desde hace tiempo que la DM2 es al menos, en parte, una condición hereditaria. Los familiares de primer grado tienen un riesgo 3 veces mayor que la población general, llegado a 6 si ambos padres están afectados y la concordancia entre gemelos monocigóticos (20-90%) es superior a la de los dicigóticos (10-40%). <sup>(13)</sup>

Algunas formas de diabetes se heredan directamente debido a que un defecto genético causante de la enfermedad -mutación- se trasmite en cada familia afectada. El patrón autonómico de su herencia hace muy patente su segregación en familias.

La Asociación Americana de Diabetes presenta estándares y recomendaciones <sup>(12)</sup> para el manejo de la enfermedad y son los siguientes:

#### **A. Diagnóstico de pre-diabetes y diabetes en pacientes asintomáticos**

**El diagnóstico de prediabetes y diabetes en paciente asintomático se busca en adultos con los criterios de la tabla 1.**

Tabla 1. Criterios para el diagnóstico de pre-diabetes y diabetes en individuos adultos asintomáticos

1. Las pruebas se deben considerar en todos los adultos con sobrepeso ( $IMC \geq 25 \text{ kg/m}^2$ \*) y con factores de riesgo adicionales:

- Inactividad física
  - Parientes en primer grado con diabetes
  - Miembros de una población étnica de alto riesgo (africano-americano, latinos, nativo americano, asiático-americano y de las islas del Pacífico)
  - Madres cuyos bebés pesaron al nacer > 9 lb. o fueron diagnosticadas con DMG (diabetes mellitus gestacional)
  - Hipertensión ( $\geq 140/90$  mm Hg o bajo tratamiento contra la hipertensión)
  - Nivel de colesterol HDL < 35 mg/dl (0.90 mmol/l) y/o un nivel de triglicéridos > 250 mg/dl (2.82 mmol/l)
  - Mujeres con síndrome de ovario poliquístico (SOP)
  - PTG ó PGA en pruebas anteriores
  - Otras condiciones clínicas asociadas con resistencia a la insulina (obesidad severa y acanthosis nigricans: marca en la piel que señala altos niveles de insulina en el cuerpo. Puede ser una mancha terrosa en el cuello)
  - Historia de ECV
2. En ausencia de los criterios anteriores, las pruebas para pre-diabetes y diabetes debe iniciarse a los 45 años de edad.
  3. Si los resultados son normales, las pruebas se deben repetir en intervalos de al menos 3 años, considerando pruebas más frecuentes según los resultados iniciales y los niveles de riesgo.

---

\* En riesgo, IMC puede ser menor en ciertos grupos étnicos.

Es recomendable que en las pruebas para determinar prediabetes y diabetes en personas asintomáticas se tomen en cuenta las siguientes recomendaciones

### Recomendaciones

- Hacer pruebas en adultos con sobrepeso u obesos ( $IMC \geq 25$  kg/m<sup>2</sup>) y que tienen uno o más factores de riesgo para diabetes (Tabla 1) y en pacientes que sin factores de riesgo, tengan 45 años o más.
- Si las pruebas son normales, se deben repetir las pruebas cada 3 años.
- Para determinar pre-diabetes ó diabetes, son apropiadas GPA ó POTG de 2 horas (carga de 75 g de glucosa).
- POTG se puede considerar en pacientes con PGA para definir mejor el riesgo de diabetes.
- En aquellos identificados con pre-diabetes, identificar y, si es posible, tratar otros factores de riesgo de ECV.

### B. Diagnóstico diabetes

En adultos con síntomas de diabetes tales como poliuria, polidipsia e inexplicable pérdida de peso se aplican los criterios de la tabla 2

Tabla 2. Criterios para el diagnóstico de diabetes

1. GPA  $\geq 126$  mg/dl (7.0 mmol/l). Ayunas se define como ninguna ingesta calórica por al menos 8 horas.

2. Síntomas de hiperglicemia y una glucosa plasmática usual de  $\geq 200$  mg/dl (11.1 mmol/l). Usual se define como en cualquier momento del día sin importar el tiempo desde la última comida. Los síntomas clásicos de hiperglicemia incluyen
3. Glucosa plasmática a las 2 horas  $\geq 200$  mg/dl (11.1 mmol/l) durante una POTG. La prueba debe hacerse como lo describe la Organización Mundial de la Salud, usando una carga de glucosa con el equivalente a 75 g de glucosa anhidra disuelta en agua.

---

Para una hiperglicemia inequívoca, confirmar estos criterios repitiendo las pruebas en un día diferente.

### **C. Diagnóstico diabetes tipo 2 en niños y adolescentes asintomáticos:**

**En niños con sobrepeso, los criterios a aplicar son los de la tabla 3**

Tabla 3. Pruebas para diabetes Tipo 2 en niños asintomáticos

Criterios:

- Sobrepeso (IMC > percentil 85 para edad y sexo, peso para altura > percentil 85, ó peso > 120% del ideal para altura)

Además de dos de cualquiera de los siguientes factores de riesgo:

- Historia familiar de diabetes tipo 2 en parientes en primer o segundo grado
- Raza/etnicidad (nativo americano, africano americano, latino, asiático americano, de las islas del Pacífico)
- Signos de resistencia a la insulina (acanthosis nigricans, hipertensión, dislipidemia ó SOP – síndrome de ovario poliquístico)
- Antecedentes de diabetes gestacional

Edad de inicio: 10 años o al establecerse la pubertad.

Frecuencia: cada 2 años

Prueba: preferible GPA

---

### **D. DIAGNÓSTICO DE LA DIABETES GESTACIONAL.**

- Se recomienda realizar pruebas para diabetes gestacional a mujeres con factores de riesgo. (Tabla 1)
- En mujeres con diagnóstico de diabetes gestacional se debe hacer pruebas para diabetes entre la semana 6 a 12 del posparto y se recomienda seguimientos posteriores para detectar el desarrollo de diabetes o pre-diabetes.

En todos los casos cuando la hiperglicemia no es suficiente para ser un criterio de diagnóstico para la diabetes, se clasifica ya sea como problemas de glucosa en ayunas (IFG / PGA) o problemas de tolerancia a la glucosa, (IGT / PTG) según se identifique a través de glucosa plasmática en ayunas (FPG / GPA) de la prueba oral de tolerancia a la glucosa (OGTT/POTG) con los siguientes valores:

- IFG / PGA = FPG / GPA 100 mg/dl (5.6 mmol/l) a 125 mg/dl (6.9 mmol/l)

- IGT / PTG = glucosa plasmática a 2 horas 140 mg/dl (7.8 mmol/l) a 199 mg/dl (11.0 mmol/l)

PGA y PTG se han determinado oficialmente como “pre-diabetes”. Ambas categorías son factores de riesgo para futura diabetes y enfermedad cardiovascular (ECV).

- PREVENCIÓN DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 2
- En los pacientes con intolerancia a los carbohidratos o con glicemia alterada en ayunas, se recomienda una pérdida del 5 al 10% de su peso corporal, así como un incremento en su actividad física, hasta alcanzar por lo menos 150 minutos semanales con intensidad moderada (caminar, bailar, montar en bicicleta etc.)
- La consejería de seguimiento parece tener un rol importante en la prevención.
- Dada la disminución potencial de los costos atribuibles a la prevención de la diabetes, esta consejería debería ser cubierta por los seguros de salud.
- Además de la consejería, debe considerarse el tratamiento con metformina en aquellos pacientes de muy alto riesgo (glicemia alterada en ayunas o intolerancia a los carbohidratos con otros factores de riesgo), y en aquellos que están obesos y tienen menos de 60 años de edad.
- Se debe hacer seguimiento frente al desarrollo de diabetes en aquellos con pre-diabetes cada año.
- Establece que para el diagnóstico de la misma la glicemia en ayunas es el examen de elección en niños y mujeres no embarazadas, no recomienda el uso de la A1C para dicho diagnóstico.
- Establece que la tamización para detectar diabetes tipo 2 y prediabetes en individuos asintomáticos debe considerarse en adultos con sobre peso u obesos (IMC mayor 25) y en aquellos que tenga uno o más factores de riesgo la tamización debe comenzar a los 45 años de edad. Si los resultados son normales se deberá repetir cada 3 años.

## 2. JUSTIFICACION

El centro especializado en diabetes DIABET CENTRO en la ciudad de Guatemala, atiende pacientes procedentes de todo el país, pertenecientes a diferentes grupos sociales, identifica a pacientes cuyos cuadros clínicos necesitan ser evaluados para determinar la presencia de diabetes, e

instaurar un tratamiento, tan pronto como sea posible. Para tal efecto levanta una historia clínica del paciente que guarda información acerca de edad, género, peso, talla, índice de masa corporal (IMC), glicemia, hemoglobina glicosilada y antecedentes familiares relacionados con diabetes.

A la fecha no existe un dato preciso que manifieste la prevalencia de antecedentes familiares de diabetes en personas con diabetes ya diagnosticada. Por lo anterior, se desarrolló el presente estudio, que pretende determinar la prevalencia de antecedentes familiares de diabetes en personas con diagnóstico previo de la enfermedad

### **3. HIPOTESIS**

La diabetes mellitus se asocia frecuentemente antecedentes familiares de diabetes. Existe 50% de probabilidad de aparición de diabetes en familiares de pacientes que padecen la enfermedad.

### **4. OBJETIVOS:**

#### 4.1 General

- Determinar la prevalencia de antecedentes familiares de diabetes en pacientes con diabetes que asisten al centro especializado DIABET CENTRO en la ciudad de Guatemala

#### 4.2 Específicos:

- Determinar el perfil consanguíneo de pacientes con diabetes
- Establecer criterios de riesgo en función de la prevalencia de antecedentes familiares de diabetes.

### **5. METODOLOGÍA**



**5.1 DISEÑO DEL ESTUDIO:** Estudio observacional descriptivo transversal

## **5.2 UNIVERSO DE TRABAJO/MUESTRA**

Para desarrollar el presente estudio, se revisaron 555 fichas clínicas de los pacientes con diagnóstico de diabetes, tomando en cuenta factores relacionados con antecedentes familiares, edad, sexo, peso, talla, índice de masa corporal, glicemia, hemoglobina glicosilada.

### **5.2.2 Recursos Institucionales:**

- a) Centro Especializado DIABET CENTRO
- b) Facultad de Ciencias Químicas y Farmacia de la Universidad de San Carlos de Guatemala.

### **5.2.3. Recursos Humanos:**

Autoras: Lcda. Norma Duarte Quijada y Licda. María Antonia Pardo de Chávez  
Tutora: Doctora Fabiola Prado de Nitsch  
Asesores: Doctor Alejandro Nitsch y Lcda. Anne Marie Liere de Godoy

### **5.2.4. Recursos Materiales:**

- a) Fichas Clínicas de los pacientes que asisten a las clínicas del los Doctores Nitsch
- b) Boleta de recolección de información (Anexo 1)
- c) Útiles de oficina
- d) Equipo de cómputo, Internet

## **5.3 CRITERIOS DE INCLUSION**

Pacientes con diagnóstico de diabetes

## **5.4 CRITERIOS DE EXCLUSION**

Historias clínicas que no estén completas.

## **5.5 PERIODO DE ESTUDIO**

Marzo a julio, 2010

## **5.6 DEFINICIÓN OPERACIONAL DE VARIABLES.**

### **5.6.1 Variables dependientes:**

- Padecer diabetes: caracterizada como variable dicotómica si / no se diagnosticó diabetes.
- No padecer diabetes y tener familiares con diabetes: se caracteriza como variable dicotómica si / no, se conocerá el grado de riesgo

### **5.6.2 Variables independientes:**

- Edad, número de años: variable cuantitativa
- Género: dicotómica hombre – mujer
- Peso: variable cuantitativa
- Talla: variable cuantitativa
- Índice de masa corporal: variable cuantitativa
- Glicemia: variable cuantitativa
- Hemoglobina glicosilada: variable cuantitativa
- Antecedentes familiares: dicotómica si / no

## **5.7 RECOLECCION DE DATOS:**

Se procedió a revisar las fichas clínicas de pacientes del Centro donde se obtuvieron los datos de los pacientes que hayan asistido en los últimos 3 años.

Se realizó la clasificación de pacientes que asistieron a las clínicas por problemas relacionados con diabetes con antecedentes familiares y pacientes con diabetes.

Se registraron los datos de los pacientes diagnosticados con diabetes, recolectando la información relacionada con familiares diabéticos, el grado de consanguinidad, los resultados de glicemia y hemoglobina glicosilada así como los datos del examen físico. Para ello se utilizó la boleta de recolección de información que se incluye en el Anexo I

La recolección de los datos se realizó de forma retrospectiva

## **5.8 DISEÑO ESTADISTICO DE ANALISIS**

Los datos se organizaron, resumieron y describieron por tablas y gráficas. Para las variables cuantitativas se calcularon medidas de tendencia central y de dispersión. Las variables cualitativas se agruparon en frecuencias porcentuales. Algunas variables se agruparon en rangos y se representaron en histogramas.

Para comprobar la hipótesis propuesta se realizó una prueba de inferencia sobre un parámetro de proporción. Se contrastó el valor de la proporción de individuos de la muestra en estudio contra el valor de 50%, utilizando un método de aproximación por la distribución normal en el módulo Métodos-Inferencia sobre parámetros de EPIDAT 3.1. Los resultados mostraron los límites del intervalo de confianza para la proporción poblacional y para el nivel de confianza elegido (95%), así como el valor p del contraste bilateral correspondiente a la hipótesis  $H_0: p=50\%$ .

También se calcularon las tasas porcentuales de antecedentes familiares de diabetes específicas y se generaron intervalos de confianza del 95%, describiéndose tasas porcentuales de antecedentes maternos, paternos, de ambos padres, de otros familiares, entre otros.

#### VARIABLES CUALITATIVAS

Se evaluó si había diferencia estadísticamente significativa para la ausencia o presencia de antecedentes familiares de diabetes en relación a la edad y el sexo. Para ello se realizó un análisis univariante por medio de pruebas de ji cuadrado con un nivel de significancia del 5% (Intervalo de confianza del 95%).

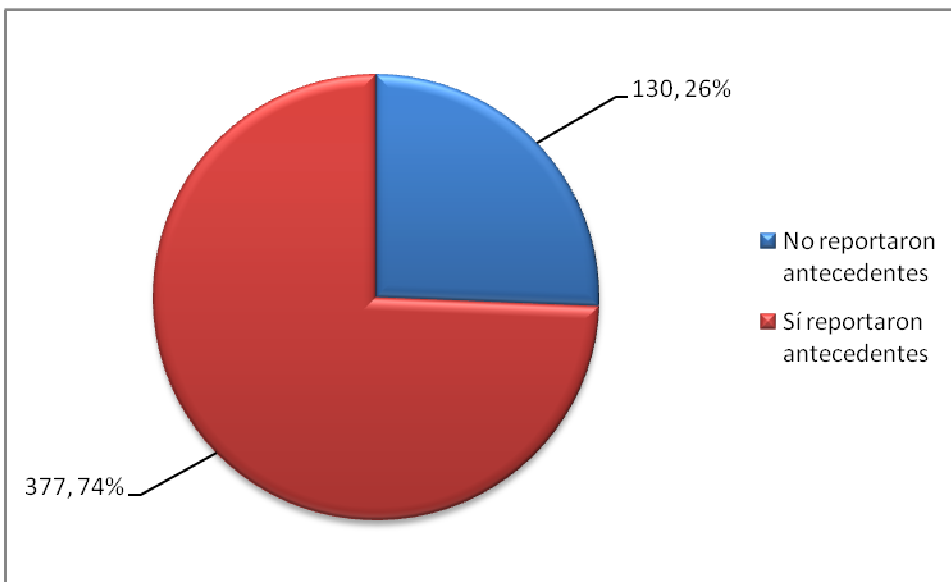
Se calculó el riesgo de tener antecedentes familiares de diabetes cuando se es mujer; dado que este es un estudio transversal, la medida idónea para el cálculo del riesgo era el índice de disparidad (OR),

#### VARIABLES CUANTITATIVAS

Se evaluó si había diferencia estadísticamente significativa para la ausencia o presencia de antecedentes familiares de diabetes en relación a las variables IMC, Hemoglobina glicosilada y glicemia post por medio de análisis de varianza, utilizando una significancia del 5%.

## 6. RESULTADOS

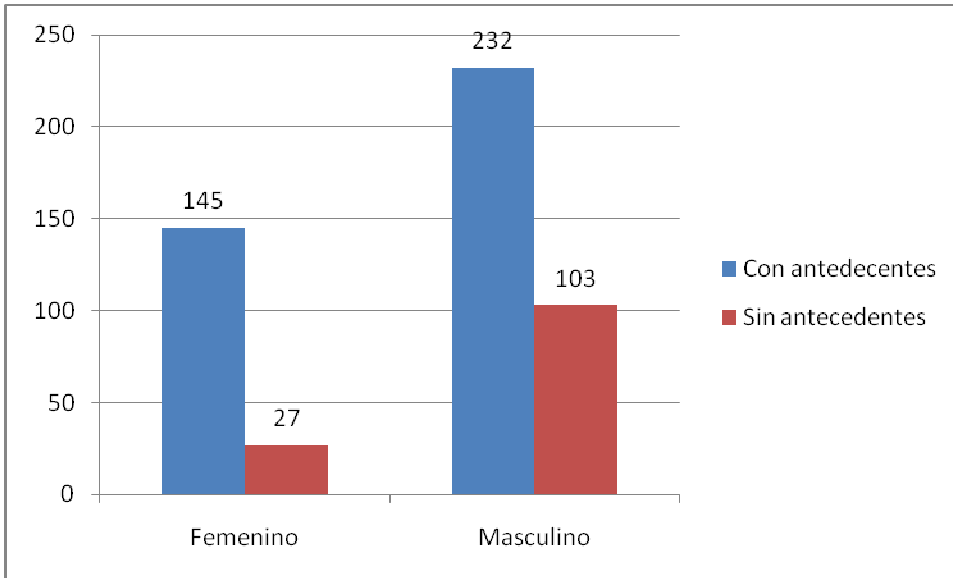
**Gráfica 1. Antecedentes familiares reportados por pacientes diabéticos**



Fuente: base de datos del estudio

Nota: tres cuartas partes de los pacientes reportaron antecedentes familiares de diabetes

**Gráfica 2. Frecuencias absolutas de antecedentes familiares de diabetes en función del género**



Fuente: base de datos del estudio

**Tabla 1. Frecuencias absolutas e intervalos de confianza de antecedentes familiares de diabetes en función del género**

| Género    | n   | # de casos | % en la muestra | IC 95%    |           |
|-----------|-----|------------|-----------------|-----------|-----------|
|           |     |            |                 | Lim. Inf. | Lim. Sup. |
| Femenino  | 172 | 145        | 84.30%          | 78.87%    | 89.74%    |
| Masculino | 335 | 232        | 69.25%          | 64.31%    | 74.20%    |

Fuente: base de datos del estudio

Intervalos de confianza generados en Excel

**Interpretación:** Los antecedentes familiares de diabetes son más frecuentes en mujeres, tanto los observados en la muestra como las estimaciones para la población por medio de intervalos de confianza del 95%, incluso puede notarse que los intervalos para el sexo femenino no se traslapan con los del género masculino; por lo tanto estos valores son diferentes.

**Tabla 2. Razón de disparidad (OR) en la muestra y estimación por medio de intervalos de confianza y valor p para prueba de  $\chi^2$  para la presencia de antecedentes familiares de diabetes en función del sexo**

| Género    | OR de la muestra | IC 95%    |           | Valor p prueba $\chi^2$ |
|-----------|------------------|-----------|-----------|-------------------------|
|           |                  | Lim. Inf. | Lim. Sup. |                         |
| Femenino  | 2.38*            | 1.49      | 3.82      | 0.00                    |
| Masculino | 0.419**          | 0.26      | 0.67      |                         |

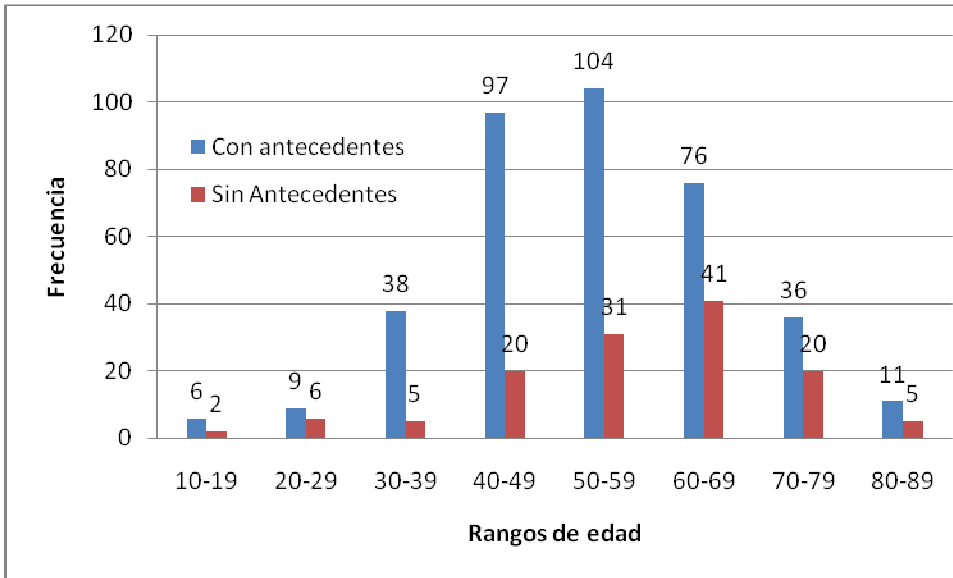
Fuente: base de datos del estudio

\* Calculado en relación al género masculino \*\* calculado en relación al género femenino

Intervalos de confianza y prueba  $\chi^2$  calculados en EPIDAT 3.1

**Interpretación:** con un nivel de significancia del 5% se obtuvo por medio de una prueba de  $\chi^2$  que la probabilidad de rechazar la hipótesis nula (la proporción de pacientes femeninas con antecedentes familiares de diabetes es igual a la proporción de pacientes masculinos con antecedentes familiares de diabetes) cuando esta fuese verdadera es menor a 0.05, o sea menor al 5%, por lo tanto se acepta la hipótesis alterna y se concluye que hay diferencia estadísticamente significativa para la presencia de antecedentes familiares de diabetes en función del sexo. El porcentaje de antecedentes es mayor en mujeres que en hombres como se puede observar en la tabla 1, tanto en la muestra como en la población. Por todo lo anterior se calculó el riesgo de tener antecedentes familiares de diabetes cuando se es mujer; dado que este es un estudio transversal, la medida idónea para el cálculo del riesgo era el índice de disparidad (OR), el cual, en la muestra, fue igual a 2.38, lo que implica que el riesgo de poseer antecedentes familiares de diabetes es más de dos veces mayor en las mujeres que en los hombres; en la población (según intervalos de confianza), el OR es en este caso, también mayor a uno.

**Gráfica 3. Frecuencias absolutas de la edad agrupadas en rangos en función de tener o no antecedentes familiares de diabetes**



Fuente: base de datos del estudio

Nota: las distribuciones muestrales de la edad son similares en pacientes con y sin antecedentes y gráficamente se observa una distribución normal.

**Tabla 3. Edad promedio en función de la presencia de antecedentes familiares de diabetes y análisis de varianza de un factor ( $\alpha=0.05$ )**

| Antecedentes | Edad promedio | Desv. est. | <i>P value*</i> |
|--------------|---------------|------------|-----------------|
| Sí           | 53.37         | 13.66      | 0.00            |
| No           | 57.46         | 14.68      |                 |
| Todos        | 54.42         | 14.03      | NA              |

Fuente: base de datos del estudio

Análisis de varianza realizado en el módulo Análisis de Datos de Excel

**Interpretación:** con un nivel de significancia del 5% ( $\alpha=0.05$ ), se rechaza la hipótesis nula de igualdad y se concluye que en la población de la que se extrajo la muestra la edad promedio es diferente en función de la presencia de antecedentes familiares de diabetes y en la muestra se observó que la edad promedio es menor en pacientes con antecedentes familiares de diabetes.

**Tabla 4. Edad en función de la presencia de antecedentes maternos o paternos de diabetes y prueba de  $\chi^2$  ( $\alpha=0.05$ )**

| Edades     | Tipo de antecedentes |        | p value |
|------------|----------------------|--------|---------|
|            | Madre                | Padre  |         |
| 15-35      | 58.82%               | 41.18% | 0.00    |
| 36-50      | 47.69%               | 52.31% |         |
| Mayor a 50 | 56.48%               | 43.52% |         |

Fuente: base de datos del estudio

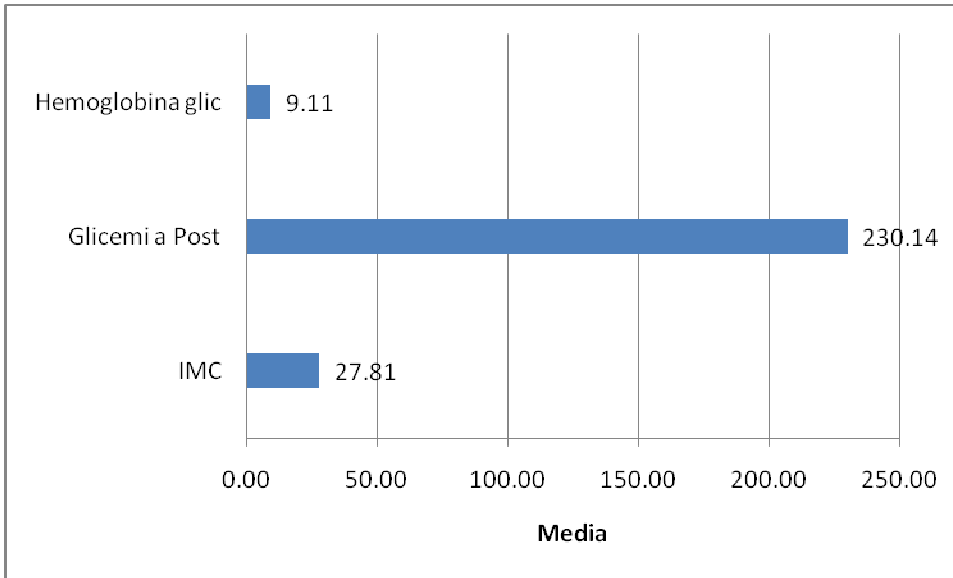
Prueba de  $\chi^2$  realizado en EPIDAT 3.1

Nota: los porcentajes se calcularon utilizando como denominador el total de personas con antecedentes paternos y maternos para cada rango de edad.

**Interpretación:** con un nivel de significancia del 5% ( $\alpha=0.05$ ), se rechaza la hipótesis nula de igualdad y se concluye que, en la población de la que se extrajo la muestra, la edad influye sobre la presencia de antecedentes paternos o maternos

**Gráfica 4. Frecuencias absolutas de los valores de índice de masa corporal (IMC), glicemia post y hemoglobina glicosilada**





Fuente: base de datos del estudio

**Tabla 5. Estadísticos e intervalos de confianza para el índice de masa corporal (IMC), glicemia post y hemoglobina glicosilada (variables cuantitativas)**

| Estadístico |       | IMC   | Glicemia Post | Hemoglobina glic |
|-------------|-------|-------|---------------|------------------|
| MTC         | Media | 27.81 | 230.14        | 9.11             |

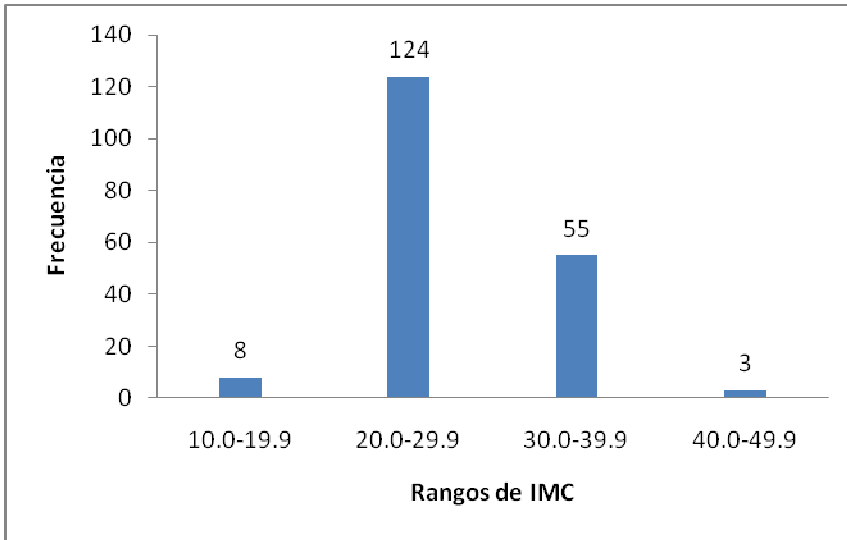
|                   |                     |             |               |           |
|-------------------|---------------------|-------------|---------------|-----------|
|                   | Mediana             | 27.49       | 207.50        | 8.90      |
| MD                | Desviación estándar | 4.74        | 106.06        | 2.54      |
|                   | Rango               | 28.68       | 522.00        | 15.90     |
|                   | Mínimo              | 16.95       | 68.00         | 1.80      |
|                   | Máximo              | 45.62       | 590.00        | 17.70     |
| Tamaño de muestra | Cuenta              | 190         | 496           | 317       |
| IC 95%            |                     | 27.13-28.49 | 220.78-239.49 | 8.83-9.39 |

Fuente: base de datos del estudio Mediciones realizadas con el Módulo Análisis de Datos de Excel

MTC=medidas de tendencia central (más frecuentes, típicos, etc., MD=medidas de dispersión (de variabilidad)

Nota: como puede notarse no se disponía de estos datos en todos los pacientes en estudio por lo que los tamaños de muestra varían

### **Gráfica 5. Frecuencias absolutas de los valores de índice de masa corporal**



Fuente: base de datos del estudio

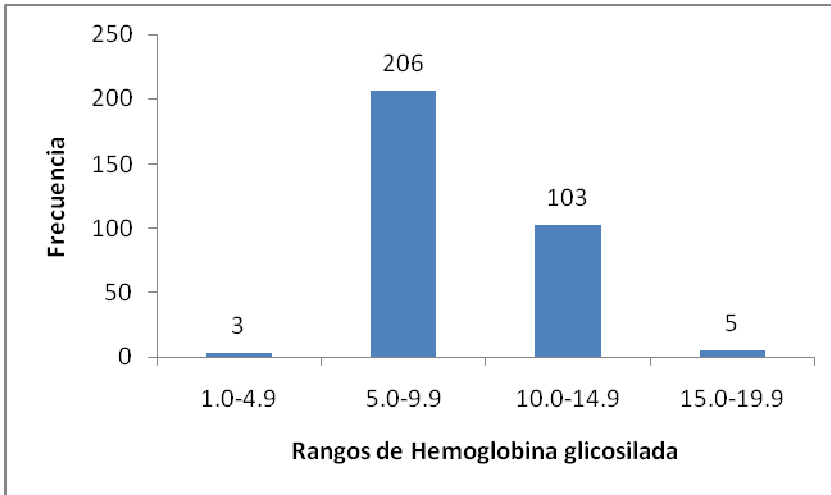
**Tabla 6. Índice de masa corporal en función de la presencia de antecedentes de diabetes y análisis de varianza ( $\alpha=0.05$ )**

| Antecedentes | Media | Desv. Est. | n   | P value |
|--------------|-------|------------|-----|---------|
| Sí           | 28.00 | 4.80       | 190 | 0.27    |
| No           | 27.02 | 4.47       |     |         |

Fuente: base de datos del estudio

**Interpretación:** con un nivel de significancia del 5% ( $\alpha=0.05$ ), no se puede rechazar la hipótesis nula de igualdad y se concluye que, en la población de la que se extrajo la muestra, los antecedentes familiares de diabetes no influyen sobre la IMC.

**Gráfica 6. Frecuencias absolutas de los valores de hemoglobina glicosilada**



Fuente: base de datos del estudio

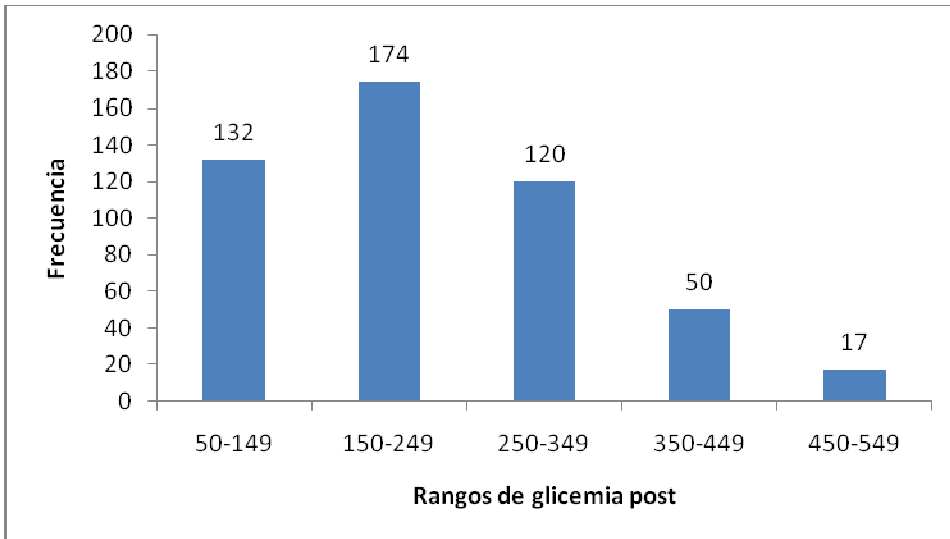
**Tabla 7. Hemoglobina glicosilada en función de la presencia de antecedentes de diabetes y análisis de varianza ( $\alpha=0.05$ )**

| Antecedentes | Media | Desv. Est. | n   | P value |
|--------------|-------|------------|-----|---------|
| Sí           | 9.24  | 2.52       | 317 | 0.13    |
| No           | 8.75  | 2.57       |     |         |

Fuente: base de datos del estudio

**Interpretación:** con un nivel de significancia del 5% ( $\alpha=0.05$ ), no se puede rechazar la hipótesis nula de igualdad y se concluye que, en la población de la que se extrajo la muestra, los antecedentes familiares de diabetes no influyen sobre los valores medios de hemoglobina glicosilada.

**Gráfica 7. Frecuencias absolutas de los valores de índice de glicemia post**



Fuente: base de datos del estudio

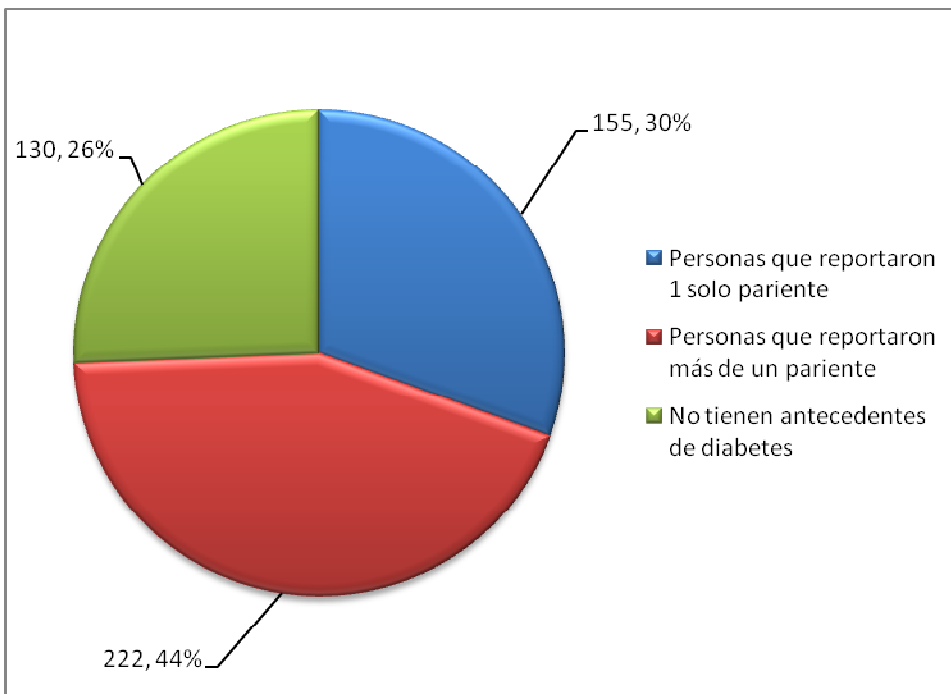
**Tabla 8. Valores de Glicemia post en función de la presencia de antecedentes de diabetes y análisis de varianza ( $\alpha=0.05$ )**

| Antecedentes | Media  | Desv. Est. | n   | P value |
|--------------|--------|------------|-----|---------|
| Sí           | 227.17 | 107.62     | 496 | 0.28    |
| No           | 238.94 | 101.20     |     |         |

Fuente: base de datos del estudio

**Interpretación:** con un nivel de significancia del 5% ( $\alpha=0.05$ ), no se puede rechazar la hipótesis nula de igualdad y se concluye que, en la población de la que se extrajo la muestra, los antecedentes familiares de diabetes no influyen sobre los valores medios de glicemia post.

**Gráfica 8. Frecuencia porcentual de personas que reportaron antecedentes familiares de diabetes por cantidad de parientes reportados**



Fuente: base de datos del estudio

**Gráfica 9. Frecuencia porcentual de personas que reportaron antecedentes familiares de diabetes, antecedentes de padre y madre**

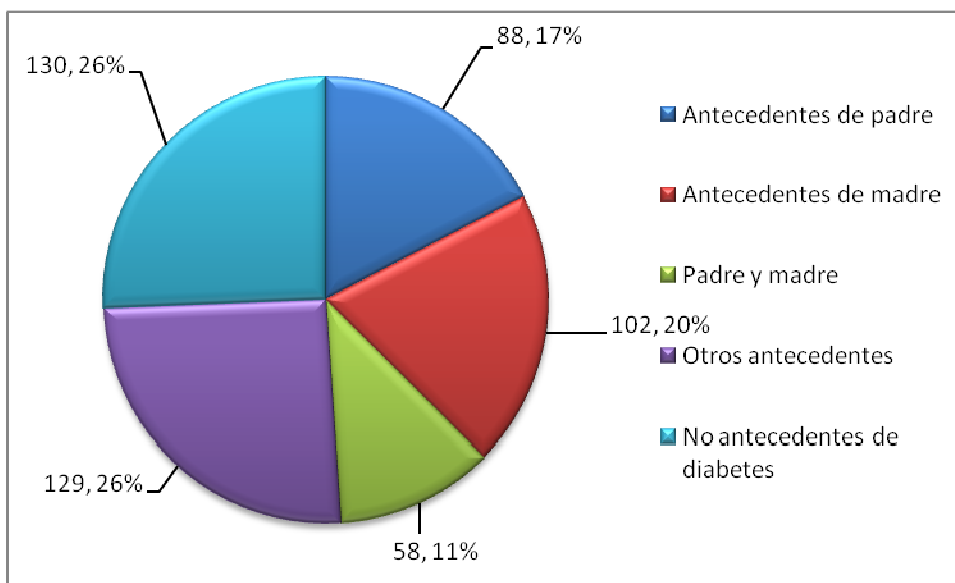
**Tabla 10. Inferencia sobre una proporción**

|                            |                              |        |
|----------------------------|------------------------------|--------|
| Número de casos:           | 377                          |        |
| Tamaño de muestra:         | 507                          |        |
| Valor a contrastar:        | 50.000%                      |        |
| Nivel de confianza:        | 95.0%                        |        |
| Proporción (%)muestral     | IC (95.0%) para la población |        |
| 74.359                     | 70.460                       | 78.258 |
| Prueba para una proporción |                              |        |
| Estadístico Z              | Valor p                      |        |
| 10.9252                    | 0.0000                       |        |

Fuente: base de datos del estudio

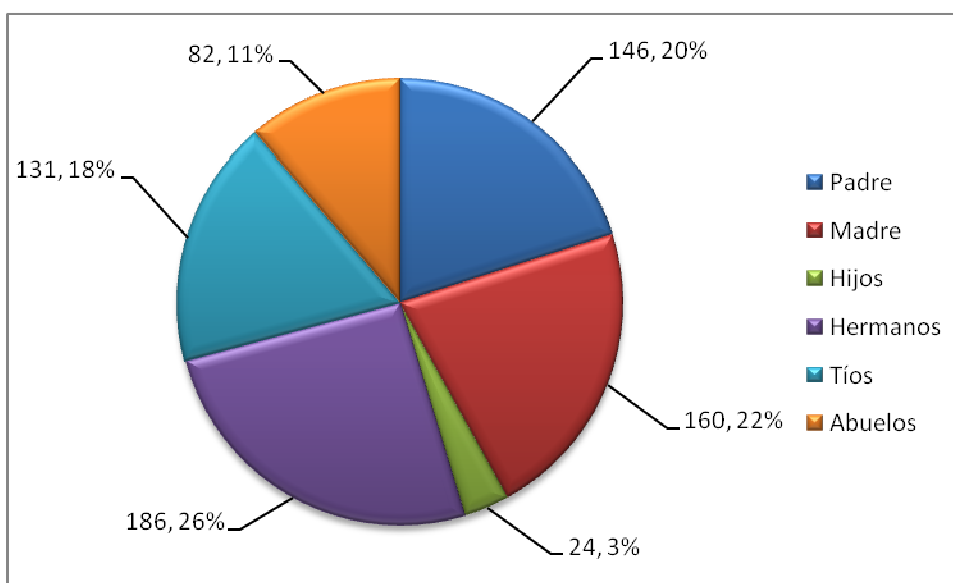
Análisis realizado en EPIDAT 3.1

**Interpretación:** Los resultados mostraron los límites del intervalo de confianza para la proporción poblacional y para el nivel de confianza elegido (95%), así como el valor p del contraste bilateral correspondiente a la hipótesis H0:  $p=50\%$ . El valor p observado indica que la proporción de personas con antecedentes en la población es diferente de 50% y según los intervalos de confianza generados, este valor estaría entre 70.460 y 78.258 %



Fuente: base de datos del estudio

**Gráfica 10. Todos los antecedentes reportados**



Fuente: base de datos del estudio

Nota: en este caso, los 377 pacientes que reportaron antecedentes, reportaron en conjunto un total de 729 antecedentes, por lo tanto el porcentaje que aparece en esta gráfica se calculó con base al total de antecedentes, así mismo la media de antecedentes por paciente que reportó antecedentes es aproximadamente 2 antecedentes por paciente (729/377).

**Tabla 10. Tasas porcentuales (%) de personas que reportaron antecedentes familiares de diabetes, específicas por cantidad de parientes reportados**

| Categorías                                       | n   | # de casos | % en la muestra | IC 95%    |           |
|--|-----|------------|-----------------|-----------|-----------|
|  |     |            |                 | Lim. Inf. | Lim. Sup. |
| Personas que reportaron antecedentes de diabetes | 507 | 377        | 74.36%          | 70.56%    | 78.16%    |
| Personas que reportaron 1 solo pariente          | 507 | 155        | 30.57%          | 26.56%    | 34.58%    |
| Personas que reportaron más de un pariente       | 507 | 222        | 43.79%          | 39.47%    | 48.11%    |

Fuente: análisis con Excel



Interpretación: la proporción en porcentaje de personas que reportaron antecedentes familiares de diabetes ya se había expresado en la tabla 10, sin embargo aquí se muestran las tasas específicas para personas que reportaron un solo pariente y aquellas que reportaron más de un pariente. También se generaron intervalos de confianza para estimar los posibles parámetros poblacionales.

**Tabla 11. Tasas porcentuales (%) de personas que reportaron antecedentes familiares de diabetes, específicas por tipo de familiar**

| Antecedentes de padres | n   | # de casos | % en la muestra | IC 95%    |           |
|------------------------|-----|------------|-----------------|-----------|-----------|
|                        |     |            |                 | Lim. Inf. | Lim. Sup. |
| Antecedentes de padre  | 507 | 88         | 17.36%          | 14.06%    | 20.65%    |
| Antecedentes de madre  | 507 | 102        | 20.12%          | 16.63%    | 23.61%    |
| Padre y madre          | 507 | 58         | 11.44%          | 8.67%     | 14.21%    |

Fuente: análisis con Excel

Interpretación: aquí se muestran las tasas porcentuales específicas para personas que reportaron antecedentes maternos, paternos o ambos. Puede notarse que tanto en el valor muestral como en el posible parámetro poblacional, los antecedentes de madre son mayores.

**Tabla 12. Tasas porcentuales (%) de personas que reportaron antecedentes familiares de diabetes, específicas por otros familiares**

| Otros antecedentes familiares | n   | # de casos | % en la muestra | IC 95%    |           |
|-------------------------------|-----|------------|-----------------|-----------|-----------|
|                               |     |            |                 | Lim. Inf. | Lim. Sup. |
| Hijos                         | 507 | 24         | 4.73%           | 2.89%     | 6.58%     |
| Hermanos                      | 507 | 186        | 36.69%          | 32.49%    | 40.88%    |
| Abuelos                       | 507 | 82         | 16.17%          | 12.97%    | 19.38%    |
| Tíos                          | 507 | 131        | 25.84%          | 22.03%    | 29.65%    |

Fuente: análisis con Excel

Interpretación: aquí se muestran las tasas porcentuales específicas para personas que reportaron antecedentes no paternos ni maternos. Nótese que los antecedentes más frecuentes son los de hermanos

## 7.0 DISCUSION DE RESULTADOS

Para la elaboración del presente estudio se realizó una revisión retrospectiva de 555 fichas clínicas de pacientes con diabéticos que asistieron al Centro Especializado en diabetes Diabet Centro de estas fichas se recopiló información referente a datos personales, examen físico y antecedentes familiares de diabetes en padre, madre, hijos, hermanos, tíos y abuelos. Se excluyeron 46 fichas en las que la casilla correspondiente a tener o no antecedentes familiares de diabetes estaba en blanco; por lo que el universo de trabajo se conformó con 509 pacientes.

Los resultados de este estudio obtenidos en la revisión de las 509 fichas clínicas, 377 pacientes (74%) reportaron antecedentes familiares de diabetes. El 26% que no reportó antecedentes familiares tiene diagnóstico de diabetes.

Este valor es mayor al 50% planteado en la hipótesis, y de acuerdo a los intervalos de confianza generados en este estudio, el total de pacientes con probabilidad de tener antecedentes familiares de diabetes asciende a un rango entre 70.46 y 78.26%.

En la muestra estudiada 155 personas reportaron un solo pariente con diabetes (30.57%) y 244 pacientes reportaron más de un pariente (43.79%). En total se reportaron 729 antecedentes familiares observándose un promedio de 2 antecedentes familiares por paciente.

En relación a los antecedentes de parientes en primer grado, se evidenció que un 17% corresponde al padre, un 20% a la madre, un 11% a ambos, estableciendo tasas porcentuales específicas para personas que reportan antecedentes paternos, maternos o ambos. Se determinó que los valores obtenidos en la muestra de estudio, establecen como parámetro poblacional que los antecedentes de familiares de diabetes relacionados con la madre son mayores.

Con respecto a otros familiares relacionados: hijos, hermanos, abuelos y tíos, se determinó que la relación más frecuente son los hermanos, ocupando un 36.69% de la población total. Utilizando intervalos de confianza del 95% se pudo determinar los posibles parámetros poblacionales en cada grado de parentesco.

Las variables demográficas se estudiaron conjuntamente con la presencia de antecedentes familiares de diabetes. La relación del género con los antecedentes familiares se determinó a través de las frecuencias absolutas y porcentuales, estableciéndose que el 84.30% de los pacientes corresponden al género femenino y el 69.25% al género masculino. Con un intervalo de confianza del 95%, se demuestra que tanto en los resultados observados en la muestra como los estimados para la población, los antecedentes familiares son más frecuentes en el género femenino. A través de la prueba de ji cuadrado, pudo establecerse que hay una diferencia estadísticamente significativa en la asociación de los antecedentes familiares de diabetes en relación con el género. El porcentaje de antecedentes es mayor en mujeres que en hombres tanto en la muestra como en la población (OR = 2.38), por lo que se deduce que el riesgo de tener antecedentes familiares de diabetes es dos veces mayor en las mujeres que en los hombres.

Se analizó también la variable edad, calculándose la edad promedio en función de los antecedentes familiares reportados. En la muestra de estudio el promedio de edad es de 53.37 años, menor a la de los pacientes que no reportaron antecedentes: 54.42 años. Al realizar un análisis de varianza sobre los grupos etareos se encontró que hay diferencia estadísticamente significativa entre la edad promedio y la presencia de antecedentes familiares de diabetes.

En este trabajo se determinó con la prueba de ji cuadrado, que existe una asociación estadísticamente significativa entre los grupos etareos (15 a 35 años, de 35-50 y mayores de 50 años), y la presencia de antecedentes paternos y maternos.

Las otras variables analizadas fueron el índice de masa corporal, los valores de glicemia postprandial y hemoglobina glicosilada. La glicemia postprandial fue el valor obtenido en Diabetcentro al momento de la consulta y la hemoglobina glicosilada reportada por un laboratorio clínico. Únicamente el 66% de las fichas clínicas revisadas reportaban el valor de hemoglobina glicosilada de los pacientes. El índice de masa corporal no pudo calcularse en todos los pacientes, en varias fichas no se consignaban todos los datos para calcular esta variable. A través del análisis de varianza para estas variables se determinó que no hay asociación estadística entre éstas y la presencia de antecedentes familiares.

## **8. CONCLUSIONES**

- 8.1 Se determinó que el 74% de los pacientes con diabetes que asisten al Centro Especializado Diabet Centro tienen antecedentes familiares de diabetes .
- 8.2 Las mujeres tienen relación de antecedentes familiares, dos veces mayor que los hombres.
- 8.3 Existe asociación entre el grupo etáreo y la presencia de antecedentes maternos y paternos.
- 8.4 Los antecedentes familiares no se asocian con el índice de masa corporal y los valores medios de hemoglobina glicosilada y glicemia postprandial
- 8.5 Se reportó un promedio de dos parientes con diabetes en los pacientes que reportaron antecedentes familiares de diabetes..

## **9 . RECOMENDACIONES**

- 9.1 Dado que se ha demostrado la influencia de los antecedentes familiares de pacientes con diabetes, es importante que los parientes que se encuentran en riesgo, modifiquen sus hábitos de vida, realicen controles periódicos de sus valores de glicemia para retardar o detectar tempranamente la posible aparición de la enfermedad y establecer si fuera necesario, el tratamiento farmacológico para el control adecuado y la prevención de las complicaciones .
- 9.2 En este estudio se ha observado que las personas pueden padecer diabetes sin tener antecedentes familiares, por lo que debe fomentarse en todas las personas, un estilo de vida saludable para prevenir la enfermedad.

## 10. GLOSARIO

10.1 HIPERGLICEMIA: niveles altos de azúcar en sangre.

10.2 POLIURIA: también llamada “gasto urinario excesivo”. Consiste en una emisión de volumen superior a lo esperado.

10.3 POLIFAGIA: deseo mórbidamente excesivo de comer.

10.4 POLIDIPSIA: aumento anormal de la sed.

10.5 GENETICA: (del término gen) es la ciencia de la herencia y de la variación de los seres vivos.

10.6 PENETRANCIA: es el número de individuos heterocigotos enfermos dividido por el número total de heterocigotos.

10.7 GEN: es una secuencia lineal organizada de nucleótidos en la molécula de ADN (o ARN en el caso de algunos virus) que contiene la información necesaria para la síntesis de una molécula con función celular específica normalmente proteínas pero también ARNm, ARNr, ARNt.

10.8 PREVALENCIA: proporción de individuos de un grupo o una población, que presenta una característica o evento determinado en un momento o período determinado.

10.9 HIPERLIPIDEMIA: Valores altos de colesterol y triglicéridos en sangre.

## 11. BIBLIOGRAFIA.

1. World Health Organization, Department of Noncommunicable Disease Surveillance, Definition Diagnosis and Classification of Diabetes Mellitus and its Complications. Geneva: WHO, 1999, Disponible en PDF ([http://whqlibdoc.who.int/hq/1999/WHO\\_NCD\\_NCS\\_99.2.PDF](http://whqlibdoc.who.int/hq/1999/WHO_NCD_NCS_99.2.PDF))
2. Harrison Principios de Medicina Interna 16ª. Edición (2006) capítulo 338. Diabetes mellitus (<http://www.harrisonmedicina.com/content.aspx?aID=3745672&searchStr=diabetes+mellitus#374572>) (en español). Harrison online en español McGraw-Hill.
3. MedlinePlus (<http://medlineplus.gov/spanish/por>) (julio de 2008). Diabetes (<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001214.htm>) (en español) Enciclopedia médica en español.
4. L M Tierney, S J McPhee, M A Ppatakis (2002). Current medical Diagnosis / Treatment Internacional edition. New Cork: Lange Medical Books/McGraw-Hill, pp, 1203-1215. ISB O-07-137688-7
5. World Health Organization Department of Noncommunicable Disease Surveillance (2006) Diabetes / <http://www.int/mediacentre/factsheets/fs312/es/index.html>).
6. Secretaría de Salud de México. Proyecto de modificación a la Norma Oficial Mexicana NOM-015-SSA2-1994 para la prevención, tratamiento y control de la diabetes.
7. Asociación de Diabéticos de Madrid “Que tipo de herencia presenta la diabetes. Disponible en <http://www.ademadrid.com/portal2/content/view/254/2/> consultado el 03-04-2010
8. Genética wikipedia
9. Genética Humana disponible en <http://es.wikipedia.org/wiki/gen%C3%A9tica-humana> consultado el 10'04'2010
10. Diabetes una enfermedad silenciosa disponible en <http://www.invdes.com.mx/anteriores/Marzo2001/hm/diabe.html> consultado el 03-04-2010.
11. Diabetes Tipo 2, herencia multifactorial y prevención primaria. Acta Cient Estad 2008; 6(4) :168-178 disponible en [http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showdetail&id\\_articulo=5372](http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showdetail&id_articulo=5372) en consultado el 02-04-2010.
12. Standards of Medical Care in Diabetes- 2008, Diabetes Care, Volumen 31, Supplement 1, January 2008
13. Genética y Diabetes Mellitus . Grupo de Investigación en Endocrinología y Diabetes Unidad de Investigación Hospital de Cruces Baracaldo-Bizkaia.. José Ramón Bilbao disponible en [www.eusten.org/archivos/genetica.doc-similar](http://www.eusten.org/archivos/genetica.doc-similar) consultado el 16-04-2010.
14. Cuadro Clínico de inicio de la diabetes tipo 1 en el niño, Maria Isabel Hodgson, B. Juan Cristonal Ossa, A, Nicolás Velasco F, Pascuaza Urrejola N, Antonio Arteaga Ll.Rev Med Chile 2006; 134:1535-1440
15. Estudio de la Diabetes, Hipertensión y Factores de Riesgo de Enfermedades Crónicas: Villa Nueva, Guatemala 2007 disponible en [http://translade.googleusercontent.com/translate\\_c?hl=en&langpair=en%7Ces&u=http://w](http://translade.googleusercontent.com/translate_c?hl=en&langpair=en%7Ces&u=http://w)