



O Papel dos Testes Genéticos no Diagnóstico do Diabetes *Mellitus*

Ariany Nunes¹
Roberta Oriques Becker²

O Diabetes *Mellitus* (DM), uma das doenças crônicas de maior prevalência global, possui uma etiologia multifatorial com um componente genético significativo, o que torna os testes genéticos cruciais para o diagnóstico de precisão e o manejo personalizado. Nesse contexto, esse trabalho realizou uma revisão da literatura científica com o objetivo de elucidar o papel dos testes genéticos no diagnóstico e na prevenção do DM, transcendendo assim os métodos diagnósticos baseados na avaliação da glicemia plasmática. Para isso, foi realizada uma análise de trabalhos publicados entre 2011 e agosto de 2025, disponíveis no site PubMed e Revista Nefrologia nos idiomas espanhol, inglês e português, utilizando os descritores “hiperinsulinismo” e “genética da diabetes”. A análise confirmou que a identificação de variantes genéticas, como as do gene TCF7L2, associadas ao aumento do risco de desenvolvimento de DM do tipo 2 (DM2), e as do complexo dos Antígenos Leucocitários Humanos (HLA), cruciais no desenvolvimento de DM do tipo 1 autoimune (DM1), são consideradas pilares da medicina de precisão. Já o sequenciamento genético é vital para o diagnóstico correto de subtipos monogênicos da doença, como o *Maturity Onset Diabetes of the Young* (MODY) prevenindo assim erros de classificação. Adicionalmente, no Hiperinsulinismo Congênito (HIC), um distúrbio heterogêneo de desregulação da insulina, o sequenciamento de nova geração (*Next-Generation Sequencing*; NGS) em 49 probandos revelou HIC transitório, uma condição rara e temporária em recém-nascidos, em 33% dos casos e persistente em 63% dos casos. Notavelmente, o diagnóstico de HIC de início tardio, manifestado na idade adulta, foi identificado em três crianças, destacando a ampla faixa etária de manifestação dessas mutações genéticas. A aplicação de testes genéticos permite a estratificação de risco para DM2 e outras formas de diabetes, o que possibilita a implementação de intervenções preventivas precoces baseadas em modificações de estilo de vida, podendo atrasar significativamente ou mesmo impedir a manifestação clínica da doença em indivíduos geneticamente predispostos. Além disso, a genotipagem é fundamental para prever a resposta medicamentosa e orientar a terapêutica individualizada, desde a escolha da classe de medicamento até a dosagem ideal, otimizando o prognóstico. Em suma, a integração do perfil genético dos pacientes nas decisões clínicas representa um avanço essencial para o futuro da diabetologia. Essa abordagem não apenas oferece a possibilidade de um diagnóstico etiológico mais preciso, mas também melhora o prognóstico e contribui de forma decisiva para a redução de complicações crônicas e dos custos associados ao manejo complexo e prolongado do DM.

Palavras-chave: Diabetes Mellitus, Diagnóstico, Testes Genéticos.

¹ Graduanda do curso de Biomedicina– UNICNEC.

² Professora orientadora – UNICNEC.