

História Familiar como Estratégia de Prevenção de Diabetes Mellitus

Family History as a Diabetes Mellitus Prevention Strategy

B. Chambel¹, C. Santos²

1 – Médica interna de Medicina Geral e Familiar, USF Novo Mirante, ACES Loures-Odivelas. Assistente Convidada, Instituto de Histologia e Biologia do Desenvolvimento, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

2 – Enfermeiro, Serviço de Urgência Central, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal.

Resumo

Introdução: O rápido aumento na prevalência da diabetes *mellitus* tipo 2 exige maior atenção para medidas preventivas e identificação de doentes em risco.

Objetivo: Revisão da literatura sobre a hereditariedade da diabetes *mellitus* tipo 2 e o possível uso deste conhecimento em abordagens preventivas.

Métodos: Pesquisa bibliográfica nas bases de dados *Pubmed* e *Cochrane library*, com os termos MeSH: *type 2 diabetes, genetics, high-risk groups, prevention*.

Resultados: Estão descritos múltiplos polimorfismos que alteram a susceptibilidade de desenvolver diabetes *mellitus* tipo 2, mas a hereditabilidade da doença ainda não está inteiramente explicada. A história familiar é um factor de risco independente, quer pelo componente genético, quer pelo componente ambiental que as famílias partilham. A evidência sugere que mensagens preventivas aplicadas a familiares de doentes com diabetes têm real impacto na redução de comportamentos de risco. No entanto, estudos mostram que a história familiar é sub-valorizada por profissionais de saúde e raramente usada como estratégia de prevenção por várias barreiras.

Conclusão: Estratégias de prevenção baseadas na história familiar podem ser facilmente aplicadas, sem custos associados, e com real benefício. Importa conciençiar os médicos e os enfermeiros para a utilidade e facilidade destas ferramentas, tendo por base a evidência da sua eficácia.

Palavras-chave: diabetes *mellitus* tipo 2; história familiar; grupos de risco; prevenção; cuidados de saúde primários.

Abstract

Introduction: The rapid increase in the prevalence of type 2 diabetes requires greater attention to preventive measures and identification of patients at risk.

Objectives: Literature review on the heredity of type 2 diabetes and the possible use of this knowledge in preventive approaches.

Methods: Bibliographic search in the *Pubmed* and *Cochrane library* databases, with the MESH terms: *type 2 diabetes, genetics, high-risk groups, prevention*.

Results: Multiple polymorphisms have been described that alter the susceptibility to developing type 2 diabetes mellitus, but the heredity of the disease is not yet fully explained. Family history is an independent risk factor, whether due to the genetic component, whether due to the environmental component that families share. The evidence suggests that preventive messages applied to family members of patients with diabetes have a real impact in reducing risk behaviors. However, studies show that the family history is underestimated by health professionals and rarely used as a prevention strategy due to various barriers.

Conclusion: Prevention strategies based on family history can be easily applied, without associated costs, and with real benefit. It is important to make doctors and nurses aware of the usefulness and ease of these tools, based on the evidence of their effectiveness.

Keywords: type 2 diabetes; family history; high-risk groups; prevention; primary care.

CORRESPONDÊNCIA

Beatriz Chambel
USF Novo Mirante
Estrada da Correia,
1500-210 Lisboa
Telef./Phone: + 351 918 288 228
E-mail: beatrizchambel@gmail.com

> INTRODUÇÃO

A prevalência da Diabetes *Mellitus* tipo 2 (DM2) tem vindo a aumentar ao longo dos anos. Prevê-se que em 2035 existam 592 milhões de pessoas afetadas em todo o mundo e que a doença represente a 5ª causa de morte. ^(1,2) Portugal não é exceção: dados da Direção Geral da Saúde de 2015 apontavam para uma prevalência de 13,3% de diabetes, sendo que destes 5,8% permaneceriam por diagnosticar. ⁽³⁾

Muita atenção tem sido investida nos novos tratamentos disponíveis e gestão de complicações, com altos custos associados. Em Portugal em 2015, os custos em saúde relacionados com a diabetes representaram 8-10% da despesa total em saúde. ⁽³⁾ No entanto, o rápido aumento na prevalência da doença exige que o foco seja redirecionado para a exploração de ferramentas efetivas de prevenção e identificação de doentes em risco, de forma a poderem ser desenvolvidas estratégias de informação e motivação destes utentes. A prevenção deverá ser a prioridade quando falamos de DM2.

O objetivo deste trabalho é a rever a literatura existente sobre a hereditariedade da DM2 e a sua possível utilização em medidas preventivas, trazendo à discussão a aplicabilidade destas medidas no dia-a-dia dos cuidados de saúde primários em diabetes. Para tal foi realizada pesquisa bibliográfica nas bases de dados *Pubmed* e *Cochrane library*, com os termos MeSH: *type 2 diabetes, genetics, high-risk groups, prevention*.

> REVISÃO DA LITERATURA

Estudos mostram que indivíduos com história familiar de DM2 têm entre 5 a 10 vezes mais risco de desenvolver a doença quando comparados com indivíduos com iguais fatores de risco, mas sem história familiar. Sabemos igualmente que 39% dos diabéticos têm pelo menos um familiar com a doença. ^(4,5) Além disso, em gémeos monozigóticos, quando um tem a doença o outro tem 90% de probabilidade de vir a desenvolvê-la, e familiares em primeiro grau de doentes com DM2 têm muitas vezes alterações do metabolismo da glucose que indicam resistência aumentada à insulina muito tempo antes de serem diagnosticados com a doença. ⁽⁴⁾

A DM2 revela-se altamente prevalente em algumas famílias, mesmo depois de ajustado o risco a outros fatores causais da DM2, e como tal, a história familiar de DM2 assume-se como um fator de risco independente para o desenvolvimento da doença. ⁽⁶⁾

Este risco aumentado é justificado quer pelo componente genético propriamente dito, quer pelo componente ambiental que as famílias partilham – estilo de vida, padrão alimentar, atividade física. Os companheiros de doentes com DM2 acabam por ver o seu risco também aumentado por partilharem estes fatores de risco. ^(5,6)

No que respeita aos fatores de risco genéticos, estão neste momento descritos mais de 300 *loci* robustamente associados à DM2. Estes *loci* relacionam-se com uma resistência aumentada à insulina, disfunção de células beta, ^(4,7) risco de desenvolver complicações da DM2, e variabilidade da resposta aos antidiabéticos orais. ⁽⁸⁾

Destes *loci* descritos, muitos possuem associações sobrepostas com alterações do perfil lipídico, ou obesidade, sugerindo uma possível explicação para a associação destas patologias ao fenótipo do doente diabético. ⁽⁷⁾ Apesar de tudo, os estudos que descrevem todas estas alterações genéticas de associação provável, são os mesmos a concluir que estes polimorfismos genéticos apenas marginalmente contribuem para a transmissão genética intergeracional. ⁽⁴⁾ Em suma, a evidência científica disponível revela que a hereditabilidade da DM2 não é inteiramente explicada por todos os *loci* descritos até ao momento. ⁽⁷⁾

Por outro lado, os fatores ambientais têm demonstrado ser capazes de alterar os fenótipos individuais causando alterações epigenéticas que se comportam como verdadeiros polimorfismos genéticos. Algumas delas são estáveis o suficiente para serem transmitidas às gerações seguintes. ^(4,7) Ao alterarem a atividade transcripcional dos genes envolvidos na DM2, condicionam aumento da resistência à insulina, disfunção de células beta pancreáticas, alterações na resposta aos anti-diabéticos orais e modificam o curso da doença ao associarem-se a diferentes complicações. ⁽⁴⁾

Identificar os indivíduos com risco aumentado de desenvolver DM2 com uma ferramenta tão simples como a história familiar e um instrumento tão bem conhecido para os médicos e enfermeiros de família como o genograma, parece então promissor. É nestes grupos de risco que se deve dar ênfase às atividades preventivas, promotoras de qualidade de vida e que se traduzam em verdadeiros ganhos em saúde.

A evidência sugere que mensagens preventivas aplicadas a indivíduos com casos de DM2 na família têm maior impacto na redução de comportamentos de risco destes indivíduos. ⁽¹⁾

Mensagens de prevenção da DM2 passadas por familiares ou amigos com a doença têm mais impacto do que quando são passadas por profissionais de saúde, ⁽⁷⁾ e a maioria dos doentes com DM2 parece disposto a explicar aos seus familiares a doença, bem como mensagens preventivas sobre a mesma. ⁽¹⁾

A verdade é que indivíduos com contacto próximo com a realidade da DM2, o seu tratamento e complicações, têm uma visão mais realista sobre a severidade da doença, e mais facilmente se empenharão em adotar medidas preventivas para si próprios. ⁽⁶⁾

As mensagens preventivas devem ser aplicadas também aos companheiros dos doentes com DM2, uma vez que estes partilham o mesmo estilo de vida. Os cônjuges devem perceber que o seu risco de desenvolver DM2 também está aumentado e encarar isso como motivação para a promoção de estilos de vida mais saudáveis. ⁽⁶⁾

Para que esta medida seja eficaz, temos de assegurar que os nossos doentes com DM2 estão bem informados sobre a sua doença. Uma medida com bons resultados é a entrega de informação escrita sobre a DM2, para que o doente possa passar uma mensagem correta aos seus familiares. ⁽¹⁾

Vários estudos mostram que a história familiar de DM2 é sub-valorizada por profissionais de saúde, e raramente é utilizada para enfatizar a importância das estratégias preventivas e modificação dos hábitos de vida. ^(1,6,9)

Um estudo realizado na Holanda concluiu ainda que a maioria dos profissionais nunca tinha ponderado integrar a história familiar de DM2 na abordagem preventiva da doença. As principais barreiras apontadas eram: a avaliação da história familiar não ser realizada por rotina; alguns colegas perguntavam apenas pelos pais, mas não incluíam parentes em 2º grau; falta de tempo; dúvidas quanto ao custo-efetividade da medida; e dúvidas dos profissionais de saúde em interpretar corretamente o significado de risco familiar da doença. ^(1,9)

A abordagem preventiva deve ser realizada principalmente ao nível dos cuidados de saúde primários, ⁽²⁾ mas também pode ser praticada em meio hospitalar. No entanto, em fases mais avançadas de doença a família já não se encontra tão receptiva a atividades preventivas. ⁽¹⁾

> CONCLUSÃO

A diabetes representa uma área assistencial com alto potencial de diagnóstico e tratamento em cuidados de saúde primários. Dados de 2015 revelam que as consultas de diabetes representaram 7,3% de todas as consultas realizadas. ⁽³⁾

Estratégias de prevenção baseadas na história familiar podem ser facilmente aplicadas no dia-a-dia da consulta, sem qualquer custo, e com maior impacto na saúde pública do que mensagens de promoção de saúde no geral. ⁽¹⁰⁾ Podemos fazê-lo durante consultas médicas de rotina, consultas de seguimento de grávidas com alterações metabólicas, ou mesmo junto dos acompanhantes dos doentes diabéticos nas suas consultas de seguimento. ⁽⁶⁾

O desenvolvimento de projetos de prevenção da DM2 na comunidade, com enfoque nos familiares de doentes diabéticos, surge então como uma importante oportunidade de prevenção e promoção da saúde, na qual os cuidados de saúde primários devem investir. ⁽¹⁰⁾

O médico e enfermeiro de família, devem assumir um papel primordial na atividade preventiva da DM2, do ponto de vista de intervenção familiar, encontrando-se numa posição privilegiada para tal. A chave do sucesso para a prevenção e o tratamento da DM2 passa por dei-

xar de a abordar como uma doença do indivíduo, para passar a vê-la como uma doença da família. <

Conflicts of interest/Conflitos de Interesse:

Os autores declaram não existir conflitos de interesse ou financeiros na publicação deste texto, bem como não receberam qualquer assistência editorial de organização ou entidade com interesse financeiro no tema do manuscrito submetido para publicação/*The authors declare that there are no conflicts of interest or financial conflicts in the publication of this text, and that they have not received any editorial assistance from an organization or entity with a financial interest in the subject of the manuscript submitted for publication.*

BIBLIOGRAFIA

1. van Esch SC, Heideman WH, Cleijne W, Cornel MC, Snoek FJ. Health care providers' perspective on using family history in the prevention of type 2 diabetes: a qualitative study including different disciplines. *BMC Fam Pract.* 2013 Mar 7; 14: 31.
2. Messina J, Campbell S, Morris R, Eyles E, Sanders C. A narrative systematic review of factors affecting diabetes prevention in primary care settings. *PLoS One.* 2017 May 2; 12(5): e0177699.
3. Observatório Nacional da Diabetes, Direcção Geral de Saúde. Diabetes, Factos e Números. 7ª Edição, 2015.
4. Raciti GA, Longo M, Parrillo L, Ciccarelli M, Mirra P, Ungaro P, Formisano P, Miele C, Béguinot F. Understanding type 2 diabetes: from genetics to epigenetics. *Acta Diabetol.* 2015 Oct; 52(5): 821-7.
5. Szczerbiński Ł, Gościk J, Bauer W, et al. Efficacy of family history, genetic risk score, and physical activity in assessing the prevalence of type 2 diabetes. *Pol Arch Intern Med.* 2019; 129: 442-450.
6. Dimova ED, Mohan ARM, Swanson V, Evans JMM. Interventions for prevention of type 2 diabetes in relatives: A systematic review. *Primary Care Diabetes.* 2017; 11(4): 313-326.
7. Karaderi T, Drong AW, Lindgren CM. Insights into the Genetic Susceptibility to Type 2 Diabetes from Genome-Wide Association Studies of Obesity-Related Traits. *Curr Diab Rep.* 2015 Oct; 15(10): 83.
8. Ingelsson E, McCarthy M. Human Genetics of Obesity and Type 2 Diabetes Mellitus: Past, Present, and Future. *Circ Genom Precis Med.* 2018 June; 11(6): e002090.
9. Petermann F, Díaz-Martínez X, Garrido-Méndez Á, Leiva AM, Martínez MA, Salas C, et al. Asociación entre diabetes mellitus tipo 2 y actividad física en personas con antecedentes familiares de diabetes. *Gaceta Sanitaria.* 2018; 32(3): 230-235.
10. Heideman WH, Middelkoop BJC, Nierkens V, Stronks K, Verhoeff AP, Van Esch SC, et al. Changing the odds. What do we learn from prevention studies targeted at people with a positive family history of type 2 diabetes? *Primary Care Diabetes.* 2011; 5(4): 215-221.