



P-021. - DELECIÓN COMPLETA DEL GEN DE LA GLUCUKINASA CON EXPRESIVIDAD CLÍNICA ATÍPICA

M.A. Santos Mata^a, D. Gallardo Ferrer^a, L.A. Castaño González^b, N. Martínez Espinosa^c y F. Macías López^a

^aHospital de Jerez de la Frontera. Jerez de la Frontera. ^bHospital de Cruces. Barakaldo. ^cCentro de Salud San Benito. Jerez de la Frontera.

Resumen

Introducción: Las mutaciones en el gen que codifica la GKN son la causa más común de diabetes tipo Mody. Suelen presentar hiperglucemias leves, sin una diabetes manifiesta, manteniendo buen control metabólico sin tratamiento.

Caso clínico: Paciente mujer de 4,5 años de edad remitida por presentar poliuria, polidipsia e hiperglucemia en ayunas 126-130 mg/dl y 2 horas postingesta 150-220 mg/dl. A. personales: Parto eutóxico. CIR armónico. Actualmente peso y talla en percentil: 25. A. familiares: Madre diagnosticada de diabetes gestacional controlada con dieta. Al año diagnóstico de diabetes tipo I en tratamiento insulínico, abuela materna diabetes tipo II tratada con ADO. Exámenes complementarios: glucosa: 121 y 130 mg/dl, insulina: 3,8 mUI/ml, péptido C: 0,4 ng/ml, HbA1C: 6,2%. H. tiroideas: normales. Ac antitiroideos: negativos. TTOG: glucemia basal 99 mg/dl, a las 2 horas: 220 mg/dl. ACs antiinsulina, Ac anti-IA2, Ac anti GAD, ICA: negativos. Inmunoglobulinas IGA 5 mg/dl, IgG e IgM: normales. Serología de gluten: negativa. Ac anticélulas parietales y factor intrínseco: negativo. Microalbuminuria: negativa, no glucosuria. Tipaje HLA: no compatible con diabetes tipo I. Estudio molecular Mody II: negativa la secuenciación de los exones 1 al 10 así como las zonas flanqueantes del gen de la GCK. Evolución: se realiza tratamiento dietético. Al año de evolución, hemoglobina glicada 7,2%, clínica de poliuria y polidipsia, hiperglucemia en ayunas y postingesta superiores a 250 mg/dl, por lo que se inicia tratamiento con Insulina glargina 3 UI, normalizándose glucemias, manteniendo HbA1C 6% y desapareciendo sintomatología clínica. Se solicita estudio genético ampliado: genes HNF1A, HNF4A, Gen INS y GCK: negativos. Estudio GCK técnica MLPA kit P241 del MRC_holland: delección en heterozigosis que incluye los exones 1al10 y parte de la zona 5'UTR (p.met1-gln465 delección, C1-1395del). Dicha delección en heterozigosis también se ha encontrado en la madre.

Discusión: La diabetes monógenica no suele requerir tratamiento, en el caso que presentamos al sufrir delección en todos los exones del 1-10 probablemente justifique la sintomatología clínica. Es importante el diagnóstico precoz a la hora de la terapéutica a emplear, pudiendo retirar tratamiento insulínico, si bien lo fundamental es el seguimiento clínico y personalizado del paciente.