



# Avances en Diabetología



## P-087. - OTROS TIPOS DE DIABETES ASOCIADOS A SÍNDROMES GENÉTICOS

I. Riaño-Galán, C. Macía Bobes, C. Rodríguez Dehli, J.A. Álvarez Diz, P. Botas Cervero y G. Castaño Fernández

Hospital San Agustín. Avilés.

### Resumen

**Introducción:** Se trata de 2 hermanos de etnia gitana, de una fratría de 8, con diabetes no filiada de inicio en la adolescencia. Los dos, junto con otro hermano más, están afectados de un síndrome genético que se describe más adelante. Los otros 5 hermanos (4 chicos y 1 chica) están sanos. Padres consanguíneos; la madre padece un prolapso de la válvula mitral y una púrpura trombocitopénica autoinmune. La abuela materna de ambos progenitores tenía una sordera precoz y una talla normal. No antecedentes familiares conocidos de diabetes.

**Casos clínicos:** Caso 1: 7ª/8. Mujer, 20 años, cariotipo 46, XX. Talla: 137,5 cm. Peso: 32 kg. IMC: 17 kg/m<sup>2</sup>. Embarazo y parto sin incidencias, con somatometría normal. Recibe tiroxina desde los 7 años por un hipotiroidismo primario. Presenta microcefalia y retraso mental. Desde los 10 años usa audífonos por sordera neurosensorial bilateral. Menarquia a los 13 años. A los 16 años, se detectó una glucemia basal de 380 mg/dL, sin cetosis, con HbA1c: 11% y marcadores de autoinmunidad (anti-GAD y anti-IA2) negativos. Sigue tratamiento con glimepirida y linagliptina. Destaca un colesterol total bajo (140 mg/dL) y ferropenia persistente. Caso 2: 8º/8. Varón, 16 años, cariotipo 46, XY. Talla: 146,7 cm (-3,7 DE), Peso: 31,8 kg (-2,8 DE). IMC 14,8 5 kg/m<sup>2</sup>. Actitud cifótica con giba global dorsal y tórax en quilla. Embarazo y parto sin incidencias, con somatometría normal. Hipoglucemia neonatal sintomática a las 24 horas de vida. Sordera neurosensorial bilateral con audífonos desde los 6 años. Presenta microcefalia y retraso mental. Recibe tratamiento con tiroxina. Déficit parcial de GH (pico de GH tras estímulo con clonidina de 3,3 ng/mL, y con insulina de 5,6 ng/mL - con hipoglucemia de 18 mg/dL), a tratamiento con rhGH desde los 10 años. Malnutrición a pesar de suplementos nutricionales. En el seguimiento se detectó una glucemia de 110 mg/dL, Hb A1c: 6,1%, y glucemia de 343 mg/dL a las 2 horas de una sobrecarga oral con 57 g. de glucosa, por lo que se suspendió el tratamiento con rhGH, con normalización posterior transitoria (Hb A1c: 5,3%). Actualmente, Hb A1c: 7%, glucemia basal de 188 mg/dL, cetonemia negativa y anticuerpos anti-GAD y anti-IA2 negativos. Sigue tratamiento con dieta.

**Discusión:** La afectación de tres hermanos (dos varones y una mujer) de padres consanguíneos en primer grado sugiere una herencia autosómica recesiva. Se desconoce si el hermano mayor (caso no descrito) con el mismo síndrome presenta también una diabetes pues desde los 18 años no se han realizado controles. La mala adherencia dificulta el seguimiento y tratamiento. Todos los estudios de genética molecular realizados han resultado negativos por lo que no se ha logrado filiar el cuadro clínico.