



152 - A PROPÓSITO DE UN CASO: INSUFICIENCIA PANCREEXOCRINA Y ENDOCRINA COMO CONSECUENCIA DE MUTACIÓN EN EL GEN PRSS1

J. Díaz Gutiérrez y T. de Grado Manchado

EDN, Hospital Central de la Defensa Gómez Ulla CSVyE, Madrid.

Resumen

Introducción: Las mutaciones del gen PRSS1 causan frecuentemente pancreatitis crónica hereditaria (PCH), se transmiten con patrón AD y aumentan el riesgo de cáncer de páncreas. Hasta un 25% de pacientes desarrollan DM3c con insulinopenia por pérdida de función de la célula ?, aumento de la resistencia a la insulina a nivel hepático y alteración de la función incretínica.

Caso clínico: Mujer de 35 años. AP: DM3c desde los 14 años en contexto de PCH con insuficiencia exocrina y endocrina por mutación del gen PRSS1, sin complicaciones conocidas. Hipotiroidismo sc. SOP. TH: Tresiba 16UI, Fiasp sp, Metformina 850 mg 0-1-1, Kreon 25000 1-2-1-2, Eutirox 50 ?g, Loette 100/20 mg. AF: madre, abuela materna, tíos y primos PCH (7 familiares). La paciente presenta alta variabilidad glucémica, tendencia a la hipoglucemia y Hb1Ac que no se corresponde con los controles de glucemia capilar, se coloca MCG mejorando control glucémico y se confirma la disparidad entre HbA_{1c} y GMI.

		May-22	Dic-22	May-23	Oct-23	Feb-24	Feb-25
HbA _{1c} %		9,8	9	7,6	7,8	7,1	8,7
Gluc basal (mg/dl)		89	60	121	161	135	199
MCG	Gluc promedio (mg/dl)			155	151	175	182
	TIR			56	69	46	46
	TAR			24+11	19+9	23+21	29+18
	TBR			7+2	4+0	9+0	6+1
	GMI			7	6,9	6,9	7,7

Variabilidad		44	43	47	44,1	
Peso (Kg)	71,5	69,6	70,3	69,8	69,6	76
Dosis diaria Tresiba (UI)	22	20	18	16	24	16
Dosis diaria Fiasp (UI)	21	20	18	16	16	25

Discusión: La filiación etiológica de DM3c adquiere particular relevancia en casos de mutación PRSS1, pues permite el diagnóstico de PCH y anticipar el riesgo aumentado de cáncer de páncreas. El test genético y la vigilancia oncológica temprana son fundamentales para el seguimiento proactivo, asesoramiento genético a familiares de primer grado y diseñar un plan terapéutico individualizado adecuado debido a la labilidad de DM en estos casos. La metformina es de primera elección por disminuir la resistencia a la insulina y el riesgo de desarrollo de cáncer de páncreas.