



## 147 - AVANZANDO EN EL CONOCIMIENTO DE LA GENÉTICA DE LA DIABETES MONOGENICA

I.M. Martorell Ferrer, R. Casero Cantarero, A. Rebollo Román, M.C. Serrano Laguna y M.A. Gálvez Moreno

UGC Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

### Resumen

**Introducción:** La diabetes (DM) monogénica representa hasta el 4% de casos de DM. Su correcto diagnóstico permite optimizar el manejo e identificar complicaciones asociadas a mutaciones concretas.

**Métodos:** Estudio descriptivo de pacientes atendidos hasta 2024 en el Hospital Reina Sofía (Córdoba) con variantes de significado incierto (VSI) en genes relacionados con DM monogénica.

**Resultados:** 10 pacientes, 50% mujeres. Edad media: 36 años. 60% presentan mutación en 2 genes. Se han identificado 10 VSI: 10% GCK; 10% HNF1A; 10% HNF1B; 20% HNF4A; 10% ABCC8; 10% PAX4; 30% CEL. 80% de VSI no descritas previamente, 20% ya descritas. 80% diagnosticados por clínica, 20% por cribado familiar.

Sexo	Gen	Mutación	Significación	Descrita previamente	Edad	HbA <sub>1c</sub> al diagnóstico (%)	HbA <sub>1c</sub> más reciente (%)	Complicaciones	Tratamiento
M	PAX4	c.37G>T	VSI	No	28	6,1	6,6	RD	Insulina + metformina + dapagliflozina + gliclazida
	CEL	c.878C>T	VSI	No					
F	PAX4	c.37G>T	VSI	No	60	7,6	7,3	RD	Insulina + metformina
	CEL	c.878C>T	VSI	No					
F	GCK	c.559G>T	PP	Sí	17	6,8	6,7	No	Metformina + semaglutida
	CEL	c.73G>A	VSI	No					

M	GCK	c.559G>T	PP	Sí	15	6,5	6,8	No	No
	CEL	c.1328G>A	VSI	No					
M	GCK	c.559G>T	PP	Sí	49	6,9	6,7	No	Insulina
	ABCC8	c.3399+13G>A	VSI	No					
F	CEL	c.73G>A	VSI	No	41	6	6,2	No	Metformina
	HNF4A	c.998T>A	VSI	No					
M	HNF1A	c.526+5G>A	VSI	Sí	30	7,4	6,1	No	Sitagliptina + gliclazida
M	GCK	c.483+5G>A	VSI	No	59	8,4	7,1	No	Insulina + metformina + sitagliptina + empagliflozina
F	HNF4A	c.949C>G	VSI	No	45	-	8,1	No	Insulina
F	HNF1B	c.589A>C	VSI	Sí	20	7,7	5,6	No	Metformina

RD: retinopatía diabética; PP: probablemente patogénica.

**Conclusiones:** En nuestra muestra el 80% de VSI no habían sido descritas previamente. CEL es el gen con mayor número de VSI (30%). El 80% han sido diagnosticados por clínica (20% por cribado familiar). La presencia de mutaciones concomitantes puede contribuir al fenotipo que presentan algunos de los pacientes.