



164 - DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 17Q12/DIABETES ASOCIADA A QUISTES RENALES DURANTE LA GESTACIÓN: A PROPÓSITO DE UN CASO

A.P. Espino Losada, S. Lozano Martín, L. Ávila Antón, N. Sánchez-Maroto García, L. Martínez Suero, T. Rueda Ortín, M. Bernal Álvarez, C. Triguero Ortiz, I. Jiménez Varas y M. Pazos Guerra

Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Resumen

Introducción: La diabetes (DB) asociada a quistes renales, conocida como MODY tipo 5, se debe a una mutación en el gen del factor de transcripción nuclear hepático 1-beta (HNF-1b) y tiene una penetrancia y expresividad muy variable inter e intrafamiliar. Su afectación se puede asociar a malformaciones genitourinarias, DB, hipomagnesemia o alteración de la función hepática. En los casos de afectación por delección del cromosoma 17q12 también se ha reportado aumento de trastornos del neurodesarrollo.

Caso clínico: Mujer de 35 años G2A1, sin diagnóstico previo de DB, con cifras compatibles desde 2020, remitida en la semana 10 por sospecha de DM pregestacional. HbA_{1c} 7,3% glucemia 123 mg/dL, sin síntomas cardinales. Destaca como antecedentes hipomagnesemia y útero doble, con múltiples antecedentes familiares (padre DM1 y monorreno, hermano monorreno y prima paterna DM 1). Se inicia insulino-terapia bolo-basal, consiguiendo excelente control con dosis diarias de 10-12 UI durante el embarazo y con correcto desarrollo gestacional. Se solicitó autoinmunidad pancreática, que fue negativa y estudio genético, dado hallazgos y curso insidioso y anómalo de la diabetes, presentando una delección patogénica en heterocigosis que implica a todo el gen HNF1B, con diagnóstico de síndrome de microdelección 17q12. Actualmente está pendiente de iniciar estudio genético en familiares y descendencia, manteniéndose un estrecho control sobre el desarrollo del recién nacido.

Discusión: Es imprescindible el diagnóstico diferencial de la DB durante el embarazo, para un correcto abordaje del control glucémico y de posibles comorbilidades a otros niveles. La MODY-5, aunque muy infrecuente, debe ser contemplada, especialmente ante pacientes jóvenes, no obesos, que asocian malformaciones renales, genitourinarias o una importante agregación familiar. El diagnóstico precoz permite un manejo multidisciplinar y una intervención temprana tanto del paciente como de los familiares y descendencia.