



## 185 - GENÉTICA Y DIAGNÓSTICO DE PRECISIÓN: UN CASO DE MODY 12

S. Barra Malig, P. Lois Chicharro, R. Astuñague Condori<sup>2</sup>, I. Serrano Escribano, J. Pérez Bernal, A.M. Azcutia U. Echavarria y H. Requejo Salinas

Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

### Resumen

**Introducción:** La diabetes MODY (*Maturity Onset Diabetes of the Young*) es una diabetes monogénica con herencia autosómica dominante. Existen 14 subtipos, dependiendo del gen implicado. MODY 12 tiene una frecuencia del 1-2% en todos los casos de MODY y es causada por mutaciones en el gen ABCC8, que codifica la subunidad reguladora SUR1 del canal de potasio dependiente de ATP en las células beta pancreáticas.

**Caso clínico:** Un hombre de 55 años, procedente de Marruecos, diagnosticado de DM tipo 2, en tratamiento con empagliflozina y metformina a dosis máximas, es derivado a nuestro hospital por un control metabólico insuficiente y pérdida de 6 kg en el último año. Entre sus antecedentes familiares se encuentra una madre y 3 de sus 6 hermanos con DM insulinodependiente, todos diagnosticados a temprana edad. EF: IMC 22,7 kg/m<sup>2</sup> y dermopatía diabética en ambas piernas. AS: HbA<sub>1C</sub> 8,1%, péptido C 0,64 ng/ml, autoinmunidad pancreática negativa. FO: retinopatía diabética leve. En la primera evaluación se decide iniciar insulina glargina a una dosis de 0,3 U/kg/día, manteniendo el resto de la terapia. Se solicitó estudio genético, detectándose una delección en heterocigosis en el gen ABCC8. Según estos resultados, se diagnosticó al paciente de diabetes tipo MODY12, por lo que se inició tratamiento con glibenclamida hasta 10 mg al día. La dosis de insulina glargina se redujo progresivamente hasta su suspensión. En controles posteriores, la HbA<sub>1C</sub> disminuyó a 6,2%, el nivel de péptido C aumentó a 0,94 ng/mg, la dermopatía diabética desapareció y el paciente recuperó el peso perdido.

**Discusión:** Al ser una diabetes de baja frecuencia con características clínicas atípicas, la diabetes MODY suele diagnosticarse erróneamente como diabetes tipo 1 o tipo 2. Identificar correctamente el subtipo de diabetes MODY es esencial para seleccionar el tratamiento más adecuado y para el asesoramiento genético de los familiares. Un diagnóstico preciso permite optimizar el manejo clínico y anticipar posibles complicaciones.