



181 - HALLAZGO INCIDENTAL GENÉTICO EN ESTUDIO DE DIABETES TIPO MODY

E. Aguilera Gutiérrez, J.A. Gimeno Orna, B. García García, P. Lozano Martínez, G. González Fernández, C. Fernández Rivera, A. Gil Pascual y C. Cabrejas Gómez

Endocrinología, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

Resumen

Introducción: En la era de la genómica, los estudios genéticos han transformado la práctica médica, permitiendo identificar causas de enfermedad y detectar hallazgos incidentales clínicamente relevantes. La American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) recomienda informar aquellos hallazgos secundarios incidentalmente patogénicos.

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de una paciente de 17 años con antecedentes familiares de diabetes mellitus y cáncer de mama. Derivada a consulta por hiperglucemia (glucosa 138 mg/dL, HbA_{1c} 6,6%), filtrado glomerular reducido (FG 53 ml/min), microalbuminuria positiva y autoanticuerpos negativos. La ecografía abdominal mostró riñón derecho hipotrófico y riñón izquierdo con dos quistes corticales. Ante la sospecha de diabetes MODY, se solicitó estudio genético. Se identificó en heterocigosis la variante c.374T>C (p.Ile125Thr) en el gen HNF1B, compatible con diabetes MODY tipo 5. Como hallazgo incidental, se detectó también en heterocigosis la variante c.5576_5579del (p.Ile1859Lysfs*3) en el gen BRCA2, asociada a síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario (HBOC). Se informó a la paciente del riesgo estimado de desarrollar cáncer de mama (45-69%) y ovario (11-17%) entre los 70-80 años.

Discusión: El diagnóstico de MODY 5 permitió una clasificación etiológica precisa de la diabetes, pero el hallazgo incidental de BRCA2 motivó un cambio sustancial en el seguimiento clínico. Se establecieron medidas preventivas según guías clínicas: cribado mamario precoz (RNM desde los 25 años), valoración de salpingooforectomía profiláctica tras completar los deseos reproductivos y hasta entonces ecografía ginecológica transvaginal y CA12.5 semestral, valorar mastectomía profiláctica bilateral y asesoramiento genético preimplantacional. Se recomendó estudio genético a familiares de primer grado. Este caso ilustra el impacto clínico de los hallazgos incidentales y la necesidad de una atención multidisciplinar personalizada.