



148 - SÍNDROME DE RESISTENCIA A LA INSULINA TIPO A. A PROPÓSITO DE UN CASO

K. Almendra Alvarado Rosas, M.E. López Alaminos, M. Martínez García, M. González Fernández, D. Álvarez Ballano, P. Trincado Aznar y J. Acha Pérez

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Resumen

Caso clínico: Mujer de 17 años, acude a consulta por diabetes gestacional. AF: madre con diabetes mellitus (DM) tipo 2, abuela y tres tíos maternos con DM tipo 2 + poliquistosis renal. Diagnosticada a los 8 años de DM tipo I controlada en pediatría, presenta pubarquia, telarquia y axilarquia adelantada, tendencia a la obesidad y mal control metabólico (Hb1AC entre 8-9%). Anticuerpos antiGAD negativos. Ecografía renal normal. A los 14 años, ingresa por hipoglucemia de 26 mg/dl, a pesar de abandono de tratamiento. Hirsutismo facial, en línea alba y glúteos, acné, acantosis axilar. Analítica: péptido C 4,22 ng/ml, insulina 45,8 ?UI/ml, índice HOMA 10, resto normal (gen HNF1 alfa, estudio MODY, anticuerpos antiinsulina y aminoácidos), no lesión pancreática en pruebas de imagen. Es diagnosticada de DM tipo 2. Durante embarazo, buen control de glucemias, precisó insulina desde la semana 9. Tras parto persisten hipoglucemias, replanteándose el diagnóstico. Medidor continuo de glucosa: hiperglucemias postprandiales e hipoglucemias prepandiales. Analítica: SHBG 350,4 nmol/l, leptina 30,7 ng/ml, IGF-BP3 6,6 ?g/ml, S-DHE 5,6 ?g/ml, adiponectina normal. No esteatosis hepática ni lipodistrofia; anticuerpos antirreceptor de insulina negativos, ante sospecha de síndrome de resistencia a insulina (RI) se pide estudio genético: mutación en heterocigosis (deleción c.3831del C en el exón 22 del gen INSR), compatible con síndrome de RI tipo A. Misma mutación hallada en su madre. Actualmente en tratamiento con pioglitazona.

Discusión: Los síndromes monogénicos de RI sin lipodistrofia constituyen un grupo de entidades infrecuentes que incluyen los síndromes de Donohue, Rabson-Mendenhall y resistencia a la insulina tipo A. Este último se relaciona con mutaciones dominantes inactivadoras en el gen INS-R. Clínica: resistencia insulínica grave, acantosis nigricans e hiperandrogenismo. Dada su elevada mortalidad, enfatizamos en una oportuna sospecha clínica seguida de estudio genético.