



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



P-086 - INTOXICACIÓN ETÍLICA Y DEBUT DIABÉTICO. HALLAZGO DE UNA VARIANTE NO DESCRITA DE DIABETES MODY TIPO 3

M. Alejo Ramos, S. García Arias, J. Álvarez Pérez, E. Pérez Álvarez y A. Díez Hernández

Hospital del Bierzo, Ponferrada.

Resumen

Introducción: La diabetes tipo MODY (Maturity-Onset Diabetes in the Young) es una de las formas monogénica más frecuentes, produciendo un déficit primario de la célula β pancreática. Suele debutar como hiperglucemia no cetósica en adultos jóvenes. Las mutaciones heterocigóticas en el gen HNF-1 causan la diabetes MODY tipo 3, y se han descrito más de 150 mutaciones.

Objetivos: Descripción caso clínico. Diabetes MODY tipo 3 con una variante genética no descrita.

Material y métodos: Paciente femenina de 14 años traída a urgencias por intoxicación etílica, se objetiva glucemia capilar de 376 mg/dl. No síntomas cardinales (polidipsia, poliuria, pérdida de peso ni nicturia), presentó un episodio de vomito. La exploración física es anodina (TA 120/89 mmHg, FC 79 lpm, T^a 36,1 °C). Analítica en urgencias: hiperglucemia simple sin cetosis ni acidosis (glucosa capilar 403 mg/dl, urea 26 mg/dl, creatinina 0,63 mg/dl, Na⁺ 136 mmol/L, K⁺ 4,1 mmol/L. Gasometría venosa: pH 7,34, bicarbonato 15,9 mmol/L. Hemograma: Hb 16,1g/dL, hematocrito 45%, leucocitos 7,4 mil/uL, plaquetas 169 mil/uL), electrocardiograma y Rx tórax normal. Tras sueroterapia y análogos de insulina basal a 0,2 UI/kg presenta glucemias en objetivo, precisó insulina prandial en dos ocasiones. Al alta: presenta normoglucemia, perfil lipídico y hepático normal, autoinmunidad: antiinsulina, antiGAD y anti-IA2 pendientes. Se pauta insulina basal (8 UI/día), e insulina prandial según precise.

Resultados: Tras varias semanas del alta presenta normoglucemia sin precisar insulina prandial, glucemias basales 100 mg/dl, posprandiales 160 mg/dl. Tras 3 meses de tratamiento descenso de HbA_{1c} a 6,8%. Autoinmunidad negativos (Anti-insulina, antiGAD y AntiIA2). Un mes antes de la siguiente revisión suspendió la insulina basal por hipoglucemias sintomáticas diarias (50-60 mg/dL) a pesar de disminuir dosis de insulina, manteniendo solo tratamiento higiénico-dietético y controles glucémicos. Tras 2 años sin tratamiento insulínico: glucemias basales entre 80-90 mg/dl, postprandiales entre 120-130 mg/dL, HbA_{1c} entre 5,8 y 6,2% y autoinmunidad negativa nos lleva a replantearnos el diagnóstico “Paciente joven con diabetes de inicio en la madurez”. Se solicita estudio por posible diabetes monogénica en lugar de diabetes tipo 1, ya que esto nos condicionaría el tratamiento. El estudio de diabetes MODY tipo 2 (Gen GCK) es normal. En el gen HNF1A para el estudio de un posible MODY3 se detecta en heterocigosis una variante de significado clínico incierto no descrita “Variante c.452>A p.(Gy151Asp)”. No descrita en las bases de datos clínicas (ni en dbSNP ni en la poblacional gnomAD) ni en la bibliografía científica consultada hasta la fecha.

Conclusiones: La diabetes monogénica es poco frecuente, pero hay que tenerla presente ya que su diagnóstico influye en el pronóstico y tratamiento. Sospechar en pacientes jóvenes con hiperglucemia simple, normopeso, carga familiar de diabetes, anticuerpos negativos y buen control glucémico. En este caso se ha

diagnosticado una variante no descrita, quedando pendiente de filiar el grado de patogenicidad de la misma.