



## P-131 - EL RETO DIAGNÓSTICO DE LA DIABETES MITOCONDRIAL. A PROPÓSITO DE DOS CASOS CLÍNICOS

*A. Hernández Lázaro, L.E. Guerrero Casanova, R. de León Durango, C. Ríos Gómez, P. de Pablos Velasco, P.B. Pedrianes Martín e I. García Puente*

*Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria.*

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades mitocondriales primarias (EMP) son un conjunto de patologías que ocurren por alteración en el metabolismo energético. Los síntomas son diversos, pero es frecuente que los predominantes sean los neurológicos, siendo típica la aparición de ptosis, hipoacusia neurosensorial u oftalmoplejia externa. Otros órganos implicados podrán ser el corazón, el hígado o el páncreas. La diabetes mitocondrial (mDM) será la principal manifestación endocrinológica, siendo incluida en la clasificación de “otras formas de diabetes” y suponiendo un reto diagnóstico. Se lleva a cabo revisión de la historia clínica de las pacientes y de la literatura relevante.

**Casos clínicos:** Caso 1: mujer de 32 años derivada por debut de diabetes. En la infancia precisó tratamiento con hormona del crecimiento. Historia de debilidad y oftalmoparesia progresiva desde los 18 años, que conllevó biopsia muscular y estudio genético compatible con enfermedad mitocondrial por delección única en el ADN mitocondrial de 3,3 Kb. Durante la evolución ha desarrollado retinosis pigmentaria y afectación hepática. Comienza con clínica cardinal con glucemia basal de 450 mg/dL y HbA<sub>1c</sub> 13,9%, que sugieren asimismo afectación pancreática. Se solicita autoinmunidad, que resulta negativa, apoyando la sospecha de mDM. Se insuliniza con bolo-basal. Buena evolución clínica, sin desarrollo de complicaciones metadiabéticas. Caso 2: mujer de 18 años que a los 15 años comienza con debilidad en miembros inferiores y caídas recurrentes. Electromiograma compatible con polineuropatía axonal motora. Posteriormente desarrolla ptosis palpebral derecha, oftalmoplejia bilateral y neuropatía óptica. Se realiza biopsia muscular y estudio genético, compatible con delección única en el ADN mitocondrial de 5,5 Kb. Acude a Urgencias por pancreatitis aguda, evidenciándose hiperglucemia de 350 mg/dL sin acidosis, ingresando en nuestro servicio. Sin clínica cardinal. Presenta HbA<sub>1c</sub> (9,2%) y autoinmunidad (negativa), iniciándose insulina bolo-basal. Se establece el diagnóstico de mDM. El patrón de desarrollo de mDM ha sido atípico con respecto al que se describe en la literatura, presentando un comienzo agudo con necesidad de insulinización inicial. La aparición de clínica neurológica previa al debut diabético ha sido clave en su identificación. Aunque en la literatura se recomienda el tratamiento con sulfonilureas, no ha sido posible su utilización por el desarrollo precoz de insulinopenia.

**Discusión:** La mDM es un reto diagnóstico dada su poca prevalencia y la ausencia de características claramente diferenciadoras. Si además se acompaña de poca repercusión a nivel de otros órganos puede ser aun más complejo. Pese a que las EMP no presentan un tratamiento eficaz identificado hasta el momento, el patrón de la mDM, con rápido desarrollo de insulinopenia y mayor riesgo de complicaciones asociadas, hace que sea importante su identificación temprana.