



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



P-137 - INTERCONEXIÓN ENTRE UNA METABOLOPATÍA Y DIABETES MELLITUS TIPO 1

F. Hevilla Sánchez^a, V.K. Doulatram Gamgaram^a, S.P. Alonso Gallardo^a, M. Gonzalo Marín^a y J. Abuín Fernández^b

^aHospital Regional Universitario de Málaga, Málaga. ^bHospital Quirónsalud Málaga, Málaga.

Resumen

Caso clínico: Niña de 18 meses que acude al servicio de urgencias de nuestro hospital por crisis convulsiva e hipotonía muscular; con sospecha de encefalitis. En la analítica destaca hipoglucemia (19 mg/dl) no cetósica y acidosis metabólica con anión GAP elevado. Se realiza estudio de hipoglucemia en la edad infantil con el siguiente resultado: excreción muy amentada de metabolitos de leucina, niveles disminuidos de carnitina libre y normales de carnitina total y esterificada. Se llega al diagnóstico de sospecha de aciduria 3-OH-3-metilglutárica, que se confirma con biopsia de piel. La aciduria 3-OH-3-metilglutárica es una rara enfermedad metabólica que se produce por el déficit de la enzima 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa, que participa en el metabolismo de la leucina y en la formación de cuerpos cetónicos. La clínica se suele dar en los 2 primeros años de vida y consiste en náuseas, vómitos, diarrea, hipotonía muscular y disminución del nivel de conciencia. Durante las crisis se producen hipoglucemias y acidosis metabólica (por acúmulo de metabolitos), se pueden desencadenar por infecciones, ayuno prolongado, etc. Se inicia tratamiento con dieta baja en proteínas de alto valor biológico, suplementos de aminoácidos exento de leucina y carnitina y se indica evitar ayunos prolongados. Con las correcciones la paciente presenta buena evolución presentando únicamente un ingreso por hipoglucemia asociado a una gastroenteritis por rotavirus. En el seguimiento se realiza estudio genético: variante probablemente patogénica en aparente homocigosis: c.575t> C (p.Phe192Ser) en el gen HMGCL. A los 21 años presenta debut de diabetes con clínica cardinal asociada por lo que se inicia insulinización con terapia basal bolo. En la analítica presenta péptido C: 0,54n g/ml, Ac. antiinsulina negativo, Ac. antitirosina fosfatasa (IA2) negativo, Ac. antiglutamato descarboxilasa, GAD65 > 250 UI/ml U/mL. Actualmente la paciente presenta buen control metabólico con hemoglobina glicosilada de 6,1%.

Discusión: Nos encontramos ante una paciente con DM tipo 1 que no puede presentar cetoacidosis metabólica debido al déficit que presenta de la enzima HMGCL. La asociación de ambas enfermedades no está descrita previamente en la literatura.