



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



P-014 - RECLASIFICACIÓN DE 3 CASOS DE DM2 EN DIABETES Y SORDERA DE HERENCIA MATERNA (MIDD)

M. ViÑes Raczkowski, G. Serra Soler, J.V. Gil Boix, A. Sanmartín Sánchez, S. Tofé Povedano e I. Argüelles Jiménez

Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España.

Resumen

Introducción: La diabetes y sordera de herencia materna es una diabetes monogénica causada por una mutación en el ADN mitocondrial. Puede asociar otras manifestaciones clínicas como maculopatía, arritmias, hipertrofia ventricular, miopatía proximal, entre otras. La diabetes *mellitus* (DM) suele presentarse entre los 30-40 años de forma insidiosa de forma similar a la DM2. La gravedad, el inicio y el fenotipo clínico de los pacientes con MIDD están parcialmente determinados por la proporción de copias de ADN mitocondrial mutante en cada célula y tejido (heteroplasmia).

Objetivos: Describir 3 casos clínicos de DM2 reclasificados en MIDD.

Resultados: Caso 1. Caso índice. Varón de 44 años acude remitido a consultas de Endocrinología para optimización de tratamiento de DM2, diagnosticada a los 37 años. Nefropatía diabética incipiente. Otros antecedentes: sordera neurosensorial bilateral de larga evolución, taquicardia sinusal sin cardiopatía estructural. Presenta un índice de masa corporal de 19,7. En tratamiento con metformina 850 mg c/12h y empagliflozina 5 mg c/24h. HbA1c 6%. Péptido C 1,5 ng/mL (VN 1,10-4,40). Como antecedentes familiares presenta a su madre, tío, abuela y bisabuela maternas con DM y sordera. Ante la sospecha de MIDD, se realizó estudio genético, que fue positivo. Una vez obtenido este resultado se realizó a la madre y al tío (tabla). Caso 2 (madre). Mujer de 76 años diagnosticada de DM2 a los 35 años de edad, insulinizada a los 60 años. Nefropatía diabética con macroalbuminuria. Otros antecedentes: hipertensión, dislipemia y sordera neurosensorial bilateral. En tratamiento con dapagliflozina/metformina (5/850) mg c/12h, insulina glargina 100 UI/mL 7 UI c/24h e insulina glulisina 3-3-3 UI. HbA1c 7,5%. Caso 3.(tío materno). Varón de 60 años, diagnosticado de DM2 a los 30 años, insulinizado a los 35 años. Polineuropatía y nefropatía diabética como complicaciones crónicas. Otros antecedentes: Sordera neurosensorial bilateral, nefrectomía por hipernefoma, portador de marcapasos desde 2020 por bloqueo auriculoventricular. En tratamiento con dapagliflozina/metformina (5/850) mg c/12h, Glargina 300 UI/mL 34 UI en cena y lispro 8-8-8 UI. HbA1c 7,5%.

Paciente	Edad diagnóstico DM	Mutación ADN mitocondrial	Heteroplasmia	Fenotipo
1	35	m3243A>G	27%	DM y sordera

Taquicardia sinusal

2	37	“	7%	DM y sordera
				DM y sordera
3	30	“	12%	Bloqueo AV

Conclusiones: Ante un paciente con una DM diagnosticada entre 30-40 años y sordera neurosensorial bilateral es importante averiguar los antecedentes familiares y tener presente la MIDD en el diagnóstico diferencial. El diagnóstico temprano de MIDD es importante para abordar de forma personalizada este tipo poco frecuente de DM y descartar aquellas enfermedades asociadas, no solo en caso índice sino en familiares de rama materna.