



## P-017 - DIABETES MELLITUS COMO MANIFESTACIÓN ENDOCRINOLÓGICA INFRECUENTE EN SÍNDROME DE KABUKI. A PROPÓSITO DE UN CASO

G. Collado González, M. Gómez-Gordo Hernanz, A. García Piorno, I. Losada Gata, A. López Guerra, J. Atencia Goñi y O. González Albarrán

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Kabuki (KS, OMIM#147920) es un trastorno genético y fenotípicamente heterogéneo caracterizado por rasgos faciales peculiares, talla baja, persistencia del almohadillado fetal de los dedos y anomalías esqueléticas. Puede asociar alteraciones endocrinológicas como hipoglucemia neonatal y deficiencia de hormona del crecimiento, y muy raramente, diabetes mellitus (DM). En un 66-75% puede identificarse una mutación genética en *MLL2/KMT2D* o en *KDM6A*, que codifican para metiltransferasas, y se ha descrito implicaciones de estos genes en el metabolismo de la glucosa y la resistencia a la insulina como posible mecanismo en el desarrollo de DM.

**Material y métodos:** Presentar el caso atípico de un paciente con variante de KS valorado por nuestro servicio por debut de diabetes mellitus y con seguimiento posterior en nuestra consulta.

**Resultados:** Se expone el caso de un paciente varón de 21 años con antecedente de síndrome de duplicación 8p23,1 como variante genética de KS, con retraso psicomotor, cognitivo y del lenguaje, que ingresa en nuestro hospital por colección de herida quirúrgica tras intervención de escoliosis. A su llegada presenta hiperglucemia en ayunas de 574 mg/dL sin acidosis ni cetonuria. Nos solicitan valoración por sospecha de debut de diabetes. Presentaba clínica cardinal con pérdida de unos 10 kg de peso, polidipsia y poliuria. En la exploración física, normohidratado, peso 64,4 kg, talla 172 cm, IMC 21,77 kg/m<sup>2</sup>. Se logra resolución del episodio con sueroterapia y perfusión de insulina. Iniciamos insulina en pauta basal-bolo y se completa estudio de diabetes que evidencia HbA<sub>1c</sub> del 15,4% (previa dos años antes de 5,7%), insuficiente reserva pancreática de insulina (péptido C 0,29) y autoinmunidad pancreática (anti-GAD 65 positivo), en contexto de debut de DM1. Sin complicaciones micro ni macrovasculares. Se realiza educación en insulino terapia y se mantiene pauta basal-bolo al alta. En consultas posteriores se consigue un aceptable control metabólico con HbA<sub>1c</sub> de 7,6% a los 6 meses del debut.

**Conclusiones:** Se dispone de información limitada sobre el curso clínico de la diabetes mellitus asociada al síndrome de Kabuki. Existen solo 6 casos descritos de desarrollo de DM en los últimos 10 años, tanto dependientes como independientes de insulina, sin embargo se considera una de las complicaciones endocrinológicas. La identificación de defectos genéticos y epigenéticos asociados puede ser relevante tanto en el diagnóstico como en la terapia dirigida de la diabetes.