



## P-021 - DIAGNÓSTICO TARDÍO DE DIABETES MONOGÉNICA (MODY 12) EN PACIENTE CON TRASTORNO POR USO DE SUSTANCIAS

A. Campos Peris, M. Viñes Raczkowski, A. Sanmartín Sánchez, E. Mena Ribas, M. Codina Marçet, I. Argüelles Jiménez y M. Noval Font

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España.

### Resumen

**Introducción:** La diabetes del adulto de inicio en el joven (MODY) es un conjunto heterogéneo de enfermedades debidas a mutaciones genéticas que provocan la disfunción de las células  $\beta$ ; pancreáticas. Representan el 1-2% de casos de diabetes y se heredan de forma autosómica dominante. El gen ABCC8 codifica la expresión de canales de potasio ATP-sensibles del receptor 1 de sulfonilurea (SUR1). La mutación activadora de este gen en heterozigosis asocia diferentes presentaciones clínicas, entre ellas diabetes neonatal, diabetes en jóvenes (MODY12), DM2 o puede ser asintomática. El tratamiento con sulfonilureas es de elección.

**Objetivos:** Reclasificar el diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1 a diabetes monogénica.

**Resultados:** Varón de 59 años con antecedentes médicos de infección por VIH, hipertrigliceridemia e hipotiroidismo primario autoinmune. Antecedente de policonsumo de tóxicos. Antecedentes familiares: madre y hermano diagnosticados de diabetes a los 50 y 61 años respectivamente, varios familiares vía materna con diabetes diagnosticada antes de los 40 años. Diagnóstico de diabetes a los 29 años con clínica de insulinopenia, inicialmente catalogada como tipo 1 (LADA). Autoinmunidad negativa (antiGAD/IA2) y niveles de péptido C: 3,7 ng/ml. Inició tratamiento con insulina basal y metformina con buen control ( $\text{HbA}_{1c} = 6\%$ ), sin complicaciones crónicas. En 2020 recaída en consumo de tóxicos y abandono de tratamiento. Ingresó por intoxicación por cocaína y estado hiperglucémico hiperosmolar (IMC: 18,6 Kg/m<sup>2</sup> y  $\text{HbA}_{1c} = 12,7\%$ ). Al alta tratamiento con insulina glargina (16 UI), insulina aspart 4-4-4 UI (0,51 UI/Kg/d) y metformina. Ante la sospecha de diabetes monogénica se realizó estudio genético que mostró mutación en el gen ABCC8, confirmando diagnóstico de MODY 12. Paciente de difícil manejo por problemática social y seguimiento irregular. En octubre de 2023 se propuso cambio de tratamiento a gliclazida 30 mg antes de cada comida, retirada de insulina prandial y reducción progresiva de dosis de insulina basal (péptido C: 2,1 ng/ml). Al mes se aumentó dosis a 60 mg y se redujo insulina glargina a 8 UI. Tras 2 meses de inicio de sulfonilureas mostró mejoría del control (tabla). El estudio en familiares está pendiente.

Datos de glucometría a los 2 meses de iniciar sulfonilureas

Glucemia promedio (GM)	156 mg/dL
------------------------	-----------

Coeficiente de variabilidad (CV)	33,1%	
Indicador de gestión de glucosa (GMI)	7%	
Tiempo en hipoglucemia	54 mg/dL: 0%	54-70 mg/dL: 2%
Tiempo en rango (70-180 mg/dL)	71%	
Tiempo en hiperglucemia	180-250 mg/dL: 23%	> 250 mg/dL: 4%

**Conclusiones:** Se debe sospechar diabetes monogénica en pacientes inicialmente catalogados como tipo 1 o 2 que presentan una evolución atípica. El diagnóstico frecuentemente se retrasa años e impide realizar un manejo adecuado de la enfermedad. El cambio de tratamiento de múltiples dosis de insulina a sulfonilureas representa una mejoría no solo en el control glucémico sino también en la calidad de vida.