



## P-013 - DIABETES MELLITUS MITOCONDRIAL: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

*C. Casado, S. Roig, M.D. Tejeda, A. Álvarez, G. Román, K. Arcano, N. Aguirre y F. Arrieta*

*Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid, España.*

### Resumen

**Introducción:** La diabetes mellitus de herencia materna con sordera (MIDD) constituye un subtipo de diabetes asociado a la mutación A3243G del ADN mitocondrial (mtDNA), la cual interfiere en la entrada de leucina en la mitocondria. Las diabetes mitocondriales representan entre el 0,2 y el 2% del total de las diabetes mellitus (DM). Esta mutación puntual también está relacionada con el síndrome de encefalomiopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios de accidentes cerebrovasculares (MELAS), siendo el MIDD una posible forma parcial de expresión de este síndrome. Clínicamente, la diabetes mitocondrial suele aparecer en adultos jóvenes (aproximadamente a los 40 años), presentándose de manera leve, con progresión hacia la insulinopenia. Los pacientes típicamente no presentan obesidad, y hasta en el 80% de los casos existen antecedentes familiares de diabetes mellitus en primer grado. La sordera neurosensorial, presente en el 98% de los casos, constituye una alteración característica que orienta hacia un origen mitocondrial de la enfermedad. Presentamos dos casos confirmados genéticamente de diabetes mitocondrial en los que evaluamos el índice TyG (triglicéridos y glucosa) para estimar resistencia a la insulina y esteatosis hepática, así como su evolución.

**Casos clínicos:** Caso 1. Paciente de 50 años, portador de la mutación m.A3243G del gen MTTL1 del mtRNA Leu (UUR). Antecedentes personales: hipoacusia neurosensorial diagnosticada hace más de 15 años, con uso de prótesis auditivas bilaterales. Diabetes mitocondrial desde 2009, en tratamiento con insulina. Sin daño de órgano diana. Diez familiares con diabetes mellitus y sordera. Exploración física: talla: 156 cm, Peso: 44 kg. Analítica: HbA<sub>1c</sub> (DCCT): 8,1%, HbA<sub>1c</sub> (IFCC): 65 mmol/mol. Colesterol total: 201 mg/dl, triglicéridos: 93 mg/dl, HDL-c: 66 mg/dl, LDL-c: 117 mg/dl (Friedewald). Tratamiento: arginina 5 g cada 12 h. Coenzima Q10 (Decorenone) 50 mg, 2 comprimidos cada 8 h Insulina glargina (Abasaglar) 16 UI nocturna. Insulina rápida (NovoRapid): 7-6-0 UI en desayuno, comida y cena. Metformina 500 mg al mediodía. Índice TyG: 4,77, sugestivo de resistencia a la insulina (IR) y alta probabilidad de esteatosis hepática no alcohólica (EHGNA). Caso 2. Paciente de 38 años, portador de la mutación m.A3243G del mtDNA. Antecedentes personales: diagnóstico de diabetes mitocondrial en 2014. Autoinmunidad negativa y HLA negativo para DM1. Analítica: HbA<sub>1c</sub> (DCCT): 6,1%. Colesterol total: 133 mg/dl, triglicéridos: 49 mg/dl, HDL-c: 72 mg/dl, LDL-c: 51 mg/dl. Tratamiento: repaglinida: 1 mg en desayuno, 1,5 mg en comida, 0,5 mg en cena. Saxagliptina (Onglyza): 1 comprimido diario. Coenzima Q10: 100 mg, 1 comprimido diario. Índice TyG: 4,33, sin indicios de resistencia a la insulina ni de EHGNA.

**Discusión:** Nuestros resultados sugieren que la evolución temporal de la enfermedad mitocondrial podría ser un factor clave en el deterioro del control metabólico, independientemente de la medicación utilizada.