



P-014 - RETOS DIAGNÓSTICOS EN LA DIABETES MONOGENICA. DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO

A. Campos Peris, E. Mena Ribas, A. Sanmartín Sánchez, R. Zafra Jiménez, M. Codina Marcet, F. Caimari Palou e I. Argüelles Jiménez

Hospital Universitari Son Espases, Palma, 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 disfunción de las células β pancreáticas. Representan el 1-2% de casos de diabetes y se heredan de forma autosómica dominante. Mutaciones descritas en el gen CEL (Carboxyl Ester Lipase) se asocian a un síndrome caracterizado por disfunción pancreática exocrina y endocrina (MODY 8). El estudio del páncreas mediante pruebas de imagen en ocasiones muestra atrofia, fibrosis o lipomatosis. Objetivo: reclasificar el diagnóstico de diabetes mellitus (DM) tipo 1 a diabetes monogénica.

Caso clínico: Mujer 25 años con DM desde los 8 años. No complicaciones crónicas. No ingresos por descompensaciones agudas. Fue remitida desde otro centro a nuestro servicio en 2023 para seguimiento. En tratamiento con múltiples dosis de insulina (Tresiba y Fiasp, 0,60 ui/kg). Control glucémico insuficiente (HbA_{1c} $\neq$ 8%). Exploración física: IMC 24 kg/m², no bocio, lipodistrofia periumbilical, resto anodino. Antecedentes familiares de padre y 3 tíos paternos con diagnóstico de DM1 entre los 19 y 30 años. Se inició monitorización continua de glucosa con FreeStyle Libre 2 (previamente realizaba controles de glucosa capilar) y se solicitó estudio de autoinmunidad pancreática que resultó negativa. El péptido C fue de 0,09 ng/dl. Dada la agregación familiar y autoinmunidad negativa se solicitó estudio genético que demostró mutación en el gen CEL, confirmando diagnóstico de MODY 8. Reinterrogando a la paciente refería dolor abdominal desde hacía años no relacionado con la ingesta y aumento del ritmo intestinal con hasta 5 deposiciones diarias. Estudio de celiaquía negativo. La TC de abdomen con contraste no mostró alteraciones morfológicas en el páncreas. La determinación de elastasa fecal confirmó insuficiencia pancreática exocrina. Tras inicio de tratamiento con enzimas pancreáticas presentó mejoría significativa de la clínica. De momento se ha realizado estudio genético en su padre que muestra misma mutación en gen CEL.

Discusión: Se debe sospechar diabetes monogénica en pacientes inicialmente catalogados como tipo 1 o 2 que presentan una evolución atípica. En el caso presentado la autoinmunidad pancreática negativa y la agregación familiar sugerían posible diabetes monogénica. La diabetes MODY 8 es muy poco frecuente y se caracteriza por insuficiencia pancreática exocrina y diabetes. El uso de pruebas de imagen como la TC de abdomen puede aportar información durante el proceso diagnóstico.