

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo multicéntrico que incluyó 67 pacientes (33 pediátricos y 34 adultos, 29 casos fueron familiares) con variantes en *HNF1B* identificadas por MLPA y panel NGS de diseño propio (incluye 473 genes asociados a disglucemias). El filtrado, clasificación y priorización de variantes se realizó con los programas VarSeqV2,6.2 y Alamut Visual Plus V1,12, utilizando criterios de confianza y calidad, (profundidad > 100x; % pb 20x > 95%) frecuencia alélica en controles < 1% (gnomAD V2,1.1 controls), impacto (*missense*, *frameshift*, *nonsense*) y predicción *in silico* de patogenicidad (CADD V1,6 score > 20).

Resultados: 45/67 pacientes (67,2%) presentaron variantes puntuales en heterocigosis en el gen *HNF1B* (88,9% de cambio de sentido y 11,1% de cambio de pauta de lectura), 46,6% clasificadas VUS y 26,7% probablemente patogénicas o patogénicas. 22/67 pacientes (32,8%) presentaron delección en heterocigosis de la región cromosómica 17q12 que incluye todos los exones de *HNF1B*. 13 variantes fueron *de novo*, de las que 9/13 correspondieron a delecciones 17q12. Hubo 6 casos de MODY digénica (3 +*HNF1A*, 1 +*GCK* y 1 +*ABCC8*) y 2 trigénica (1 +*HNF1A*+*ABCC8* y 1 +*GCK*+*KCNJ11*). En los casos con variantes puntuales predominó la nefropatía (73,2% malformaciones variables, 55,5% ERC, realizados 1 trasplante hepatorenal y 1 renal, pendiente otro trasplante renal) seguida del 60% con DM: debut promedio 32,8 años (11-59 años), HbA_{1c} media 7,2 ± 0,9%, 74% con complicaciones microvasculares (17/20 nefropatía, 5/20 RD, 3/20 neuropatía) y 14,8% macrovasculares, 66,6% con insulinoterapia y en la mitad de los casos en combinación con hipoglucemiantes no insulínicos. 56,1% hepatopatía, 32,5% hiperuricemia/gota, 30,8% hipomagnesemia, 29,3% atrofia/agenesia pancreática, 17,7% hiperparatiroidismo, 11,1% malformaciones genitales y 4,4% de alteraciones neuropsiquiátricas. El síndrome de delección recurrente 17q12 (SDR17q12) se caracterizó por nefropatía (100% malformaciones variables, 50% ERC, pendiente realizar 2 trasplantes renales) diagnosticada principalmente en el periodo neonatal (77,3%), seguida del 70% con hipomagnesemia, 59,1% hepatopatía, 36,4% alteración neuropsiquiátrica y prediabetes (1 caso con antecedente personal de DM neonatal transitoria atribuida a esta mutación). Fue mucho menos frecuente (18,2%) la DM insulinodependiente. 22,7% con malformaciones genitales e hiperuricemia/gota, 18,2% hiperparatiroidismo y 13,6% agenesia/atrofia pancreática.

Conclusiones: La enfermedad asociada a *HNF1B* requiere un abordaje y seguimiento multidisciplinar y asesoramiento genético. Su penetrancia es elevada y la expresión variable, incluso a nivel intrafamiliar. Son frecuentes los casos esporádicos, especialmente en el SDR17q12, en el que predomina la nefropatía neonatal, la hepatopatía y alteraciones neuropsiquiátricas. Las mutaciones puntuales suelen presentarse en forma sindrómica, asociando DM con nefropatía y hepatopatía. La mayoría de la DM es insulinodependiente debido a la nefropatía avanzada y agenesia/atrofia pancreática.

CO-010. RELACIÓN ENTRE LA DIABETES TIPO 1 Y LA ENFERMEDAD HEPÁTICA ESTEATÓSICA ASOCIADA A DISFUNCIÓN METABÓLICA EN POBLACIÓN CATALANA USANDO DATOS EN VIDA REAL

B. Fernández Camins^{a,b,c}, A. Muscarà^{a,d}, E. Navas^b, B. Vlacho^{a,b,e}, J. Franch Nadal^{b,c}, D. Mauricio^{a,e,f} e I. Genua^{a,e}

^aEndocrinología y Nutrición, IR Sant Pau, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España. ^bGrupo de Investigación Epidemiológica en Diabetes desde la Atención Primaria (DAP-CAT), IDIAP Jordi Gol, Barcelona, España. ^cDepartament de Medicina, Universitat de Barcelona, España. ^dDipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Messina, Messina, Italia. ^eCIBER de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM), Barcelona, España.

^fUniversitat de Vic & Universitat Central de Catalunya, Vic, España.

Introducción: La enfermedad hepática esteatósica asociada a disfunción metabólica (EHmet) es altamente prevalente en la población general, y tiene una clara asociación con la obesidad y la diabetes tipo 2. Sin embargo, existe poca información sobre la EHmet en la diabetes tipo 1 (DM1).

Objetivos: Evaluar la prevalencia y características de la EHmet en DM1.

Material y métodos: Estudio retrospectivo transversal usando la base de datos SIDIP de 2019. Se identificaron sujetos con DM1, y 5 controles sin diabetes, apareados por sexo y edad. En ambos grupos, se excluyeron individuos con ingesta de alcohol de riesgo, y con hepatopatía por otras causas. Se recogieron datos demográficos, clínicos y antropométricos. Se definió EHmet como código diagnóstico y/o 'hepatic steatosis index' (HSI) > 36. El riesgo de fibrosis hepática se evaluó mediante FIB-4. Aquellos sujetos en los que no se pudieron aplicar las fórmulas, se consideraron que presentaban HSI < 36 y riesgo bajo de fibrosis. Los factores de riesgo de EHmet se estudiaron mediante análisis multivariante. El análisis estadístico se realizó con el paquete estadístico R.

Resultados: En total, se incluyeron 51.909 individuos (8.652 sujetos con DM1, y 43.257 controles). La prevalencia de EHmet observada fue del 10,1% en población con DM1, y de 12,3% en sujetos sin diabetes. El 8,9% de los individuos con DM1, y el 7,9% de los controles presentaron riesgo indeterminado-alto de fibrosis. En el grupo DM1, aquellos con EHmet tenían mayor proporción de mujeres (50,5 vs. 45,6%), mayor edad (54,1 vs. 48,5 años), mayor IMC (30,1 vs. 23,6 Kg/m²), y menor frecuencia de fumadores (19,5 vs. 25,4%), presentaron mayor duración de DM1 (10,7 vs. 9,4 años), peor control glucémico (HbA_{1c} 8 vs. 7,8%), y mayor frecuencia de comorbilidades asociadas, como hipertensión arterial (61 vs. 45%), dislipemia aterogénica (38,7 vs. 22,6%), enfermedad cardiovascular (22,1 vs. 16,5%), y complicaciones crónicas (retinopatía 15,7 vs. 11,3%, neuropatía 16,4 vs. 9,4%, y enfermedad renal crónica 7 vs. 4,7%); p < 0,05 en todas las comparaciones. En el análisis multivariante global, la DM1 no fue un factor predictor de EHmet (OR 0,96, IC 0,82-1,12). En un segundo análisis multivariante realizado únicamente en los sujetos con DM1, el IMC, el sexo femenino, y la HbA_{1c} se asociaron con la presencia de EHmet.

Conclusiones: La prevalencia de EHmet en la población con DM1 es similar a la población sin diabetes. De manera específica, la presencia de EHmet en DM1 se asocia a mayor comorbilidad y complicaciones, peor control glucémico y mayor duración de la diabetes. La presencia de DM1 no fue un factor de riesgo independiente de presentar EHmet.

CO-011. LA IMPLANTACIÓN DE SISTEMAS DE MONITORIZACIÓN FLASH DE GLUCOSA EN ADULTOS CON DIABETES TIPO 1 REDUCE LOS COSTES ASOCIADOS A INGRESOS HOSPITALARIOS POR CETOACIDOSIS DIABÉTICA: UN ESTUDIO DE BASE POBLACIONAL EN ANDALUCÍA

P. Rodríguez de Vera Gómez^a, B. Rodríguez Jiménez^a, E. Mayoral Sánchez^b, F. Jódar Sánchez^c, R. Ravé García^a y M.A. Martínez-Brocca^a

^aServicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España. ^bPlan Integral de Diabetes de Andalucía, Consejería de Salud y Consumo, Sistema Sanitario Público de Andalucía, Sevilla, España. ^cDepartamento de Estadística y Economía, Facultad de Ciencias Económicas, Universidad Plan Integral de Diabetes de Andalucía, Consejería de Salud y Consumo, Sistema Sanitario Público de Andalucía, Málaga, España.

Objetivos: Analizar el ahorro económico asociado a disminución de ingresos hospitalarios por cetoacidosis diabética (CAD) tras la