

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 insulino terapia 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 insulino dependiente. 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 insulino dependiente 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. Vlachou^{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 SIDIAP 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

implantación de sistemas de monitorización *flash* de glucosa (MFG) en la población adulta con diabetes tipo 1 (DM1) en Andalucía.

Material y métodos: Estudio cuasiexperimental de base poblacional. Se incluyeron adultos (> 18 años) con diagnóstico definitivo de DM1, en tratamiento con insulina en múltiples dosis (MDI), que iniciaron el uso de la MFG con financiación del Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA) entre el 1 de enero de 2020 y el 31 de diciembre de 2021. Se excluyeron personas con menos de un año desde el diagnóstico de la DM1, mujeres gestantes y usuarios de bombas de insulina. Para cada participante se analizó el número de ingresos por CAD en el periodo desde el 1 de enero de 2019 hasta el 31 de diciembre de 2022, clasificando cada uno de ellos como anterior o posterior al inicio de MFG, y calculando las tasas de incidencia (expresadas por 10.000 personas-año). Los costes de hospitalización fueron estimados mediante las tarifas públicas del SSPA (1.010,88 €/día en hospitalización convencional, y 1.613,93 €/día en UCI). Los resultados fueron desagregados por sexo, edad, tiempo de evolución de la DM1 y HbA_{1c} basal.

Resultados: 13.616 personas fueron incluidas (edad promedio: 43,7 años (DE 13,5), 46,9% mujeres, 20,11 (DE 12,7) años de evolución de DM1, 7,92% HbA_{1c} media (DE 1,6)). La implementación del sistema isCGM redujo significativamente la tasa de hospitalización por CAD (79,26 eventos por cada 10.000 personas-año en el periodo pre-MFG, 40,28 eventos por cada 10.000 personas-año pos-MFG). El coste total estimado asociado a las hospitalizaciones disminuyó de 1.458.446,85€ en el periodo pre-MFG a 675.610,04€ en el periodo posterior, generando ahorros de 782.836,81€. Ajustado para una cohorte de 10.000 personas-año, el gasto se redujo de 550.481,90€ (pre-isCGM) a 242.999,00€ (pos-isCGM), lo que resultó en ahorros estimados de 307.482,90€ por cada 10.000 personas-año. Estos ahorros se debieron a la reducción en el número total de hospitalizaciones, sin observar diferencias en la duración promedio de la estancia hospitalaria. Al desagregar los resultados, los mayores ahorros se observaron en pacientes con HbA_{1c} basal ≥ 10% (1.561,820€ por 10.000 personas-año) y en aquellos con menos de 5 años de duración de la DM1 (492.868,10€ por 10.000 personas-año).

Conclusiones: La implantación de MFG en la población adulta con DM1 se asoció a una reducción de costes directos asociados a la disminución de ingresos hospitalarios por CAD.

CO-012. REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES CON DIABETES TIPO 1: ESTADO ACTUAL

J. Corcuera Tejada^a, R. Cardona Hernández^b, L. Castaño González^c, A. Chico Ballesteros^d, F. Gómez Peralta^e, F. Merino Torres^f, J. Pérez Sánchez^g y Grupo de Registro Nacional de Pacientes con Diabetes tipo 1 de España

^aIIS BIOBIZKAIA, CIBERDEM, CIBERER, Barakaldo, España. ^bHospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España. ^cUPV/EHU, IIS BIOBIZKAIA, CIBERDEM, CIBERER, Endo-ERN, Barakaldo, España. ^dHospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España. ^eHospital General de Segovia, España. ^fHospital La Fe, Valencia, España. ^gHospital Parc Taulí, Sabadell, España.

Introducción: El Foro Europeo de Diabetes destaca la disponibilidad de Registros de la enfermedad, junto con la tecnología y el cuidado integral claves para mejorar el cuidado de las personas con diabetes. Asimismo, la disponibilidad de datos a través de registros permite disponer de datos epidemiológicos y facilitar estrategias de investigación. Son pocos los países que disponen de registros nacionales de Diabetes (Suecia, Finlandia, Dinamarca, etc.). España, según el informe de la OMS de 2021, dispone de algunos datos locales de diabetes, pero no de un Registro nacional. Estos datos, recogidos de forma diferente, y fundamentalmente de origen pediátrico (salvo alguna excepción como los recogidos en Navarra), muestran

gran heterogeneidad en la incidencia (11-12 casos/100.000 hab. en menores de 15 años en regiones del Norte, frente a más de 25 casos en Andalucía o Canarias). Para disponer de datos recogidos con la misma metodología la Sociedad española de Diabetes (SED), Sociedad española de Endocrinología y Nutrición (SEEN) y Sociedad española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) ponen en marcha el Registro nacional de Diabetes tipo 1 en España (RNDM1Spain).

Material y métodos: El registro incorpora personas al diagnóstico de diabetes tipo 1 (DT1) y < 40 años. El registro es prospectivo, de casos incidentes y electrónico (RedCap). Incorpora datos clínicos y muestra biológica (suero y sangre total con EDTA). Se incorporan datos periódicamente (diagnóstico, a los dos años, a los 5 años y cada 5 años desde diagnóstico). La incorporación de centros se está haciendo en tres fases: en la fase 1 se incorporaron Asturias, Cantabria, País Vasco, La Rioja, Navarra y Andalucía; en la Fase 2, los centros del resto de CC. AA. excepto Madrid y Barcelona, que se incorporarán en la fase 3. Datos actuales: La incorporación de centros se inicia en 2024 y hasta el momento, participan centros sanitarios de 6 Comunidades Autónomas (CC. AA.) (Asturias, Cantabria, País Vasco, La Rioja, Navarra, y Andalucía). A finales de 2024 se han incorporado 244 personas, siendo el 56% < 16 años; el 60% son varones. El 86% son de origen europeo caucásico. En cuanto a los parámetros analíticos, los pacientes incorporados presentaron una media de glucosa al diagnóstico de 406,7 mg/dl (± 148,5), y una HbA_{1c} de 11,8% (± 2,4). Cetoacidosis al diagnóstico se presentó en el 42% y el 12% precisó ingreso en UCI (17% en < 16 años, frente a 5% a los mayores).

Conclusiones: Se ha iniciado el Registro de diabetes tipo 1 en España (RNDM1Spain). La estrategia permitirá disponer de datos de pacientes con DT1 a nivel estatal, y analizar las características clínico-analíticas de la DT1 entre regiones o áreas, evaluar los cambios epidemiológicos a lo largo de los años, y realizar análisis comparativos con los datos de otros países.

COMUNICACIONES ORALES 03: DIABETES Y GESTACIÓN

CO-013. COMPARACIÓN DE RESULTADOS MATERNO-FETALES Y GLUCOMÉTRICOS EN MUJERES EMBARAZADAS CON DIABETES TIPO 1 Y TIPO 2: UN ESTUDIO RETROSPECTIVO

M.J. Carmona Rico, G. López Gallardo, A. Piñar Gutiérrez, S. Amuedo Domínguez, N. Gros Herguido, V. Bellido Castañeda y A.M. Soto Moreno

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Objetivos: La diabetes durante el embarazo se asocia con resultados perinatales adversos. El objetivo del estudio fue comparar los resultados glucométricos y materno-fetales entre mujeres embarazadas con diabetes tipo 1 (DT1) y diabetes tipo 2 (DT2).

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo. Se incluyeron pacientes atendidas en una unidad de referencia para diabetes y embarazo entre 2017 y 2024. Las variables continuas se describieron como media ± desviación estándar (DE) y las variables categóricas como números y porcentajes (%). Las diferencias entre grupos se evaluaron mediante la prueba t de Student para variables continuas y chi-cuadrado o la prueba exacta de Fisher para variables dicotómicas.

Resultados: Las características basales, las complicaciones materno-fetales y los resultados de glucometría se muestran en la tabla.