

sorial de los pacientes afectados por esta mutación. Esta mutación, al encontrarse en el DNA mitocondrial, se transmite de forma materna y está también implicada en otras enfermedades como el síndrome de MELAS (encefalopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios de accidentes cerebrovasculares).

Conclusiones: Es importante conocer las características clínicas propias del MIDD con el fin de poder diagnosticarlo de forma precoz, ya que su diagnóstico tiene relevancia tanto en el consejo genético como en el tratamiento, así como posibles alteraciones a nivel de otros órganos (cardiomiopatías, síntomas neuropsiquiátricos, alteraciones oftalmológicas y neuromusculares). Estos pacientes tienen tendencia a desarrollar niveles de ácido láctico en reposo elevados que pueden aumentar de forma abrupta en situaciones de estrés y agravarse con el tratamiento con metformina e iSGLT2.

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.

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 mtDNA 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_{1c} (DCCT): 8,1%, HbA_{1c} (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_{1c} (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.

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.

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} \approx 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.

P-015. ADENOMATOSIS Y OTRAS LESIONES HEPÁTICAS: UN POSIBLE RETO DIAGNÓSTICO EN PACIENTES CON DIABETES HNF1A-MODY

I. Belmonte Hernaez, S. Hami Gil y M.V. Cózar León

Hospital Virgen de Valme, Sevilla, España.

Introducción y objetivos: En las 2 últimas décadas varios estudios han descrito una clara relación entre la inactivación bia-