Semergen. 2015;41 (Espec Congr):1783

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

160/2462 - Diabetes monogénica: Diagnóstico de sospecha en la consulta de Atención Primaria

P. Clavero Cereceda, I. Estepa Crespo y M.L. Varo Morilla

Médico Residente de 1er año. Centro de Salud Algeciras Norte. Algeciras.

Resumen

Descripción del caso: Varón 32 años de edad. Peso: 80 kg. Talla: 173 cm. IMC: 26,72 Kg/m^2. No reacciones adversas medicamentosas conocidas. Antecedentes familiares: Padre, madre y hermano con DM2. Antecedentes personales: Hábito tabáquico (15 cigarrillos/día). Antecedentes quirúrgicos: Prótesis de cadera izquierda. Acude a consulta por polidipsia, poliuria, polifagia, pérdida de peso importante de un mes de evolución, dolor abdominal difuso de predominio nocturno, mareos no vertiginosos y visión borrosa ocasional.

Exploración y pruebas complementarias: Tensión arterial: 125/70 mmHg. Temperatura: 36,5 ^{o}C. Frecuencia cardíaca: 82l pm. Saturación O2 98%. Buen estado general, bien hidratado y perfundido, normocoloreado, consciente, orientado, colaborador, eupneico. Glasgow 15/15. Pupilas isocóricas y normorreactivas. No signos de focalidad neurológica. Abdomen blando y depresible, no doloroso a la palpación, sin masas ni organomegalias, no signos de peritonismo ni defensa abdominal. Auscultación cardíaca: rítmica a buena frecuencia, sin ruidos sobreañadidos. Auscultación pulmonar: murmullo vesicular conservado sin ruidos patológicos. Miembros inferiores: no edemas, no fóvea, no signos de trombosis venosa profunda, pulsos simétricos conservados. Glucemia capilar: 398 mg/dl, por lo que solicitamos pruebas complementarias cuyos resultados obtenemos dos días después. Serie roja, serie blanca y serie plaquetaria dentro de los límites de la normalidad. Destaca en la bioquímica, glucemia basal de 358 mg/dl y hemoglobina glicada (HbA1c) del 16%. Insulina basal y péptido C dentro de los valores normales; sistemático de orina con resultado de glucosuria sin cetonuria y microalbuminuria indeterminada.

1138-3593 / © 2015 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Autoinmunidad: Ac. anti-islotes pancreáticos negativos, Ac. anti-GAD y Ac. anti-IA2 dentro de los límites de normalidad, Ac. anti-insulina no se detectan. El paciente fue derivado al Servicio de Urgencias y valorado por Medicina Interna en ingreso hospitalario donde se registran valores de glucemia basal de 490 mg/dl y glucosuria. Tras instaurar tratamiento y con el cumplimiento adecuado, obtenemos nueva analítica en nuestra consulta de Atención Primaria donde registramos una glucemia basal de 106 mg/dl, HbA1c del 5,9% y glucosa en orina negativa.

Juicio clínico: Diabetes mellitus monogénica. El paciente es derivado a Endocrinología para continuar estudio.

Diagnóstico diferencial: Debemos diferenciar la diabetes monogénica de la diabetes mellitus tipo 1 y la diabetes mellitus tipo 2, lo cual supone a día de hoy un reto diagnóstico.

Comentario final: Existen muchos casos de diabetes monógenica erróneamente diagnosticados. Es importante detectar precozmente una diabetes monogénica ya que su desarrollo dependerá de haber instaurado un tratamiento óptimo. Dentro de este tipo de diabetes existen hasta diez subtipos diferentes, según el gen que se encuentre afectado, lo cual podríamos establecer a través de pruebas genéticas. Cabe destacar el fuerte antecedente familiar de diabetes de cualquier tipo en pacientes con diabetes monogénica.

BIBLIOGRAFÍA

1. American Diabetes Association. Clinical Practice Recommendations. 2013;36 (Suppl 1).

2. Argente J, Edghill EL, Hattersley AT, Rubio-Cabezas O. Testing for monogenic diabetes among children and adolescents with antibody-negative clinically defined Type 1 diabetes. Diabet Medicine. 2009;26:1070-4.

3. Jiménez Murillo L, Montero Pérez FJ. Medicina de Urgencias y Emergencias. 5ª ed. Barcelona: Elsevier, 2015, p. 432-59.

4. Powers AC. Diabetes mellitus. En: Fauci AS, Hauser SL, Jameson JL, Kasper DL, et al, eds. Harrison. Principios de Medicina Interna. Vol 2. 18ª ed. México: McGraw-Hill, 2012, p. 2968-3003.

1138-3593 / © 2015 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.