



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/4430 - SÍNDROME DIABETES-SORDERA ASOCIADO A MUTACIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL

B. Calleja Arribas<sup>a</sup>, L. Fernández García<sup>b</sup> y M. Cordero Cervantes<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ventanielles. Oviedo. <sup>b</sup>Médico Residente de 2<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Cristo. Oviedo. <sup>c</sup>Médico de Familia. Hospital Álvarez Buylla. Mieres. Asturias.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 23 años acude a nuestra consulta por hipoacusia, en la anamnesis abuela materna con hipoacusia temprana, madre con hipoacusia de inicio con 35 años y hermana (27 años) con implante coclear. La paciente acaba de pasar a nuestro cupo, citamos días después a su madre y hermana. Realizamos anamnesis más amplia y nos informan que su abuela materna y madre presentan DM y recientemente su hermana también (todavía no filiada), como dato llamativo un tío materno ya fallecido presentaba síndrome MELAS. Se realiza una exploración que orientó hacia una sordera neurosensorial de inicio y se solicitaron pruebas complementarias con analítica de sangre y orina. Se decidió entonces inicio de dieta 1.800 kcal y derivación al servicio de Endocrinología y Otorrinolaringología del hospital de referencia, dado el resultado de DM para su filiación y debido también por sospecha de sordera neurosensorial de origen genético. Allí con el antecedente de tío materno con MELAS se realiza test genético orientado y se solicitó consulta con Genética y test con resultado mutación A3243G en el gen MT-TL1.

**Exploración y pruebas complementarias:** Talla baja (141,5 cm) y Peso 48,5 kg. Otoscopia bilateral normal. Rinne positivo. Webber no lateraliza. TA normal, glucemia capilar sin ayunas: 170. Resto de EF normal. Analítica inicial: glucemia basal 141 HbA1c 7,4%. Análisis orina: microalbuminuria positiva.

**Orientación diagnóstica:** Síndrome diabetes-sordera asociado a mutación del ADN mitocondrial.

**Diagnóstico diferencial:** Hipoacusia transmisiva, DM tipo 1.

**Comentario final:** Destacar la importancia de una buena anamnesis que en este caso fue esencial y orientó hacia el diagnóstico ya que la mutación que presentaba la paciente son heterogéneas y producen diferentes presentaciones (MELAS, DM, sordera de herencia materna, talla baja...incluso individuos asintomáticos).

### Bibliografía

- Guillausseau PJ, Dubois-Laforgue D, Massin P, et al. Heterogeneity of diabetes phenotype in patients with 3243 bp mutation of mitochondrial DNA (Maternally Inherited Diabetes and Deafness or MIDD). *Diabetes Metab.* 2004;30(2):181-6.
- van den Ouvel JM, Lemkes HH, Ruitenberg W, et al. Mutation in mitochondrial tRNA(Leu)(UUR) gene in a large pedigree with maternally transmitted type II diabetes mellitus and deafness. *Nat. Genet.* 1992;1(5):368-71.

**Palabras clave:** Hipoacusia. DM monogénica.