



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/1334 - UN TIPO DIFERENTE

V. Lao Cañadas<sup>a</sup>, M. Álvarez Martín<sup>b</sup>, J. Cabrerizo González<sup>c</sup> y A. Moyano Aguera<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Oeste. Cartagena. Murcia. <sup>b</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> Año de Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario Santa Lucía. Cartagena. <sup>c</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antonio Abad. Cartagena.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 15 años sin antecedentes médicos conocidos, y con antecedentes familiares de DM1 y DM2 acude a consulta de atención primaria por hallazgo casual en su domicilio de glucemia capilar de 300 mg/dl. El paciente niega clínica de polidipsia o poliuria. Se le solicita analítica que ante los resultados se decide derivación a urgencias hospitalarias para ingreso a cargo de endocrinología.

**Exploración y pruebas complementarias:** TA 130/60. AC: tono rítmicos sin soplos. AP: MVC sin ruidos patológicos. Abdomen: Blando y depresible. No doloroso a la palpación. No masas ni megalias. Sin signos de irritación peritoneal. MMII: pulsos conservados y simétricos. Buena y simétrica temperatura distal. No edemas. ECK: RS a 70 lpm, sin alteraciones agudas de la repolarización. Rx tórax: normal. BQ: glucosa 174 mg/dl, glicohemoglobina 7,5%, resto normal. Hemograma: normal. Orina: normal. GSV: normal. Estudio genético: portador heterocigoto del cambio patogénico c.872Del en la secuencia analizada del gen HNF1A, siendo compatible con diagnóstico de MODY 3.

**Orientación diagnóstica:** Diabetes MODY tipo 3.

**Diagnóstico diferencial:** Diabetes mellitus I. Diabetes mellitus II. Diabetes tipo MODY. Glucemia basal alterada.

**Comentario final:** El paciente presenta buena evolución en planta. Al alta se inicia tratamiento con insulina y se solicita test genético. En revisión en consulta, ante los resultados del test genético, se cambia tratamiento a sulfonilureas. El síndrome MODY es una forma hereditaria de diabetes que se transmite con carácter autonómico dominante. Hasta la fecha, se han descrito 6 formas diferentes de este síndrome. El MODY 3 está asociado a mutaciones en el gen HFN1AN localizado en la región cromosómica 12q24.2. Los afectados presentan una glucemia normal hasta los 10 años, luego hay un deterioro de la tolerancia a glucosa, hecho que causa una necesidad de tratamiento (dieta, hipoglucemiantes o insulina).

### Bibliografía

1. Farreras Valentí P, Rozman C, eds. Farreras-Rozman. Medicina Interna, 17<sup>a</sup> ed. Barcelona: Elsevier; 2012.
2. ResiUrgencias. Madrid: Ediciones Semergen, 2016.

**Palabras clave:** Diabetes. MODY. Glucemia.