

IMPORTANCIA DE LA ETIOLOGÍA PARA MANEJO TERAPÉUTICO ADECUADO Y CONSEJO GENÉTICO EN DIABETES MONOGENICA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES: CASO CLÍNICO DE DIABETES MODY3.

Marcela González González¹, Marta Arriaza Zubicueta²

¹Servicio Pediatría; Hospital Dr. Gustavo Fricke, ²Servicio de Pediatría; Hospital Dr. Gustavo Fricke.

Introducción: La diabetes monogénica tipo MODY (maturity-onset diabetes of the young) representa entre 1-6% de las diabetes mellitus en la infancia. La diabetes MODY3 se debe a una mutación heterocigota en el gen que codifica el factor nuclear hepático 1 alfa (HNF1A) que se expresa en hígado, riñón, intestino e islotes pancreáticos. Tiene una herencia autosómica dominante y comienza habitualmente después de la pubertad y antes de los 25 años de edad. Se caracteriza por la presencia de glucosuria y una diferencia entre glicemia pre y post test tolerancia oral a la glucosa mayor de 80 mg/dl. Presentamos el caso de una escolar prepuberal con diagnóstico de diabetes MODY3.

Caso clínico: Escolar de 8 años 6 meses, femenino, quien durante un episodio de infección urinaria se pesquisa glucosuria (+++), glicemia ayuno 128 y 134 mg/dl, sin cetosis ni acidosis y HbA1c 6,9%. Refiere polidipsia sin poliuria. Peso de nacimiento 3250 gr, Talla de nacimiento 51cm. Sin antecedentes mórbidos de importancia. Su abuelo paterno y padre son portadores de diabetes mellitus 2 (DM2). Este último desde los 15 años de edad. Madre presentó diabetes gestacional. Examen físico: Índice masa corporal (IMC) p88, talla +1,26 desviaciones estándar. Prepuber, sin acantosis nigricans. Glicemia de ayunas 139 mg/dL, HbA1c 6,9%, cetonemia negativa. Madre glicemia 97 mg/dl. Sin exámenes del padre. Marcadores inmunológicos en diabetes negativos, péptido C :2,1ng/mL (vn:1,1-4,4). Test tolerancia oral a la glucosa: glicemia basal 161 mg/dL, 120 min 302 mg/dl (delta 141). Ecotomografía abdominal sin hallazgos patológicos. Estudio genético molecular de MODY2 en gen glucoquinasa (GCK) sin alteraciones. Estudio genético de la diabetes MODY3 (gen HNF1A) por secuenciación automática: no se detectan mutaciones en la zona estudiada (sensibilidad clínica 20-50% en pacientes con diabetes tipo MODY). Se maneja con dieta, metformina y automonitoreo. Ante deterioro en HbA1c (6,9% a 8,1%) y sospecha persistente de MODY, se solicita panel genético para diabetes monogénicas, que reveló una variante patogénica heterocigota sin sentido HNF1A, [NM_000545.6:c392G>Ap.(Arg131Gln)] por lo que se iniciará terapia con sulfonilurea.

Conclusión: Ante sospecha clínica y de laboratorio persistente de diabetes monogénica se debe insistir en la búsqueda de su etiología para realizar una terapia apropiada y otorgar consejo genético a la familia.

Financiamiento: Sin financiamiento