

## Caso Clínico 2

### Reunión Clínica 7 de Septiembre 2013

10:15 -11:00 horas

## “Diabetes por mutación del ADN mitocondrial”

**Presenta:** Dra. Ana Claudia Villarroel  
Unidad de Diabetes  
Hospital San Juan de Dios

*La historia de María...*

Siempre me han maravillado los antojos del destino. Era un cálido día de septiembre, pero yo sentía frío, esa sensación glacial que a una la ciñe sin remedio al día siguiente de una noche con escasas tres horas de sueño. Por esa época preparaba el examen escrito de la subespecialidad. Si no hubiese sido de este modo es poco probable que hubiera revisado a cabalidad el tema de las raras (1-2%) “otras causas de diabetes por mutaciones genéticas” justo la madrugada anterior de conocer a María.

Recuerdo que ella no venía originalmente en mi registro diario, sino en el de alguien que estaba con licencia médica. Como uno de mis pacientes había faltado, acepté atenderla. Entró a mi box una dama de mediana edad (37 años), de baja estatura (143 cm) y escasa envergadura (45 kilos). Caminaba con dificultad, como si cada paso fuese una especie de calvario sumisamente aceptado. Nos saludamos y se sentó frente a mí. Comencé a hacer la entrevista de rigor y a la primera frase me dijo:

- Disculpe, me puede repetir un poco más fuerte....
- Dije que: ¿hace cuántos años le diagnosticaron diabetes? – reiteré, elevando la voz.

En ese momento María apartó el cobrizo mechón de cabello que cubría su pabellón auricular derecho y se aproximó a mí para intentar entender. Probablemente, fue por la expresión de duda en mi cara que sintió necesario aclararme el punto:

- Es que no oigo bien, ¿sabe?, hace tiempo que están buscando la causa, pero..., parece que irremediablemente voy a quedar sorda... - y bajando la intensidad de la

voz agregó- Igual que mi madre a mi edad...

Miré la interconsulta proveniente de la atención primaria, el motivo de la derivación era opinar acerca de iniciarle insulina nocturna a una paciente con supuesta Diabetes tipo 2 descompensada. No había mención de la hipoacusia ni de ninguna duda diagnóstica en particular, por lo que mi primera impresión fue anular la idea que tímidamente había pasado por mi sensorio acerca de que estaba frente a un raro caso de Diabetes por Mutación del ADN mitocondrial.

^

Se presenta el caso de una paciente de sexo femenino, 37 años, con antecedentes familiares de: Madre hipoacúsica fallecida a los 42 años por cuadro compatible con accidente cerebrovascular. Hermano mayor hipoacúsico, fallecido a los 33 años por supuesto infarto cardíaco, habría padecido además daño hepático crónico sin etiología clara. Hermana menor epiléptica fallecida a los 16 años por cuadro catalogado como accidente cerebrovascular. Ningún pariente padeció diabetes.

La paciente tiene antecedentes de diagnóstico de diabetes, catalogada como tipo 2 en Atención Primaria, desde los 30 años. Tratada al inicio con hipoglicemiantes orales en combinación (Metformina y Glibenclamida) y dosis progresivas sin éxito requiriendo a los dos años del diagnóstico ser hospitalizada en otro servicio de salud por descompensación hiperglicémica grave. Desde entonces usuaria de Insulina NPH 10 Unidades al acostarse y Metformina.

Antecedentes mórbidos: Migraña clásica, G2P1A1, Diabetes Gestacional en su embarazo hace 15 años, un aborto espontáneo de I trimestre. Sangrado vaginal mensual, en estudio por infertilidad secundaria. Sordera bilateral desde los 30 años, aún sin estudio etiológico, sólo objetivada por audiometría, postulada para uso de audífonos.

Sintomáticamente relata dolores a nivel de partes blandas de extremidades inferiores que aumentan con la deambulación y datan del último año.

En septiembre de 2012 fue derivada desde Atención Primaria de Salud al policlínico de Diabetología del área de salud occidente para evaluar la decisión del médico generalista de mantenerla en tratamiento con insulina a las 23 horas (NPH 10 Unidades) y metformina en dos dosis diarias de 850 mg. Mantiene A1c entre 6,5 y 6,8%.

A la anamnesis dirigida, reconoce aparición temprana de cabello canoso desde los 18 años.

Examen físico: Paciente que deambula con lentitud por dolores localizados principalmente en muslos y rodillas. Clara disminución de fuerzas en cintura pelviana. Mesomorfa, talla 143 cm y 45 kilos de peso, IMC 21,8 Kg/mt<sup>2</sup>. No hay acantosis ni acrocordones. La sensibilidad y motricidad facial y de extremidades está conservada.

Dentro de los exámenes de rutina destaca persistencia de CK total elevada en rango leve a moderado.

Se solicita estudio genético-molecular teniendo un examen positivo para la mutación A3243G en el ADN mitocondrial por lo que se suspende la metformina y se inicia estudio a su familia. El estudio inmunológico para Diabetes tipo 1 fue negativo.