

CC7

DIABETES MONOGENICA. DIAGNÓSTICO SUBESTIMADO

Autor y Coautores: Consuelo Pino¹, Francisca Riera¹, Andy Contreras¹

Lugar de Trabajo: ¹Unidad de Endocrinología, Departamento de Pediatría. Pontificia Universidad Católica de Chile

Contenido:

Introducción

Diabetes Monogénica caracterizada por ser grupo heterogéneo de patologías con afectación de un solo gen a diferencia de diabetes mellitus tipo 1 y 2 que son poligénicas. Las diabetes monogénicas corresponde al 1 a 6% de diabetes en la infancia, dentro de estas se encuentran diabetes tipo MODY, que según la población analizada las mutaciones más frecuentes descritas son mutaciones en glucoquinasa y HNF 1A; su principal sospecha es ante clínica no clásica de DM1 o DM2, con asociación con afectación familiar.

Objetivo: Describir familia con Diabetes Monogénica por mutación de glucoquinasa

Caso Clínico:

Paciente sexo masculino de 12 años 6 meses, primer hijo de padre no consanguíneos, RNT 38 sem PN 3.580 Talla: 49, antecedente materno de diabetes pregestacional durante embarazo con Insulinoterapia. Paciente consulta en endocrinología debido a que en control pediátrico por sobrepeso con glicemia de 132 mg/dl, con Hb A1c de 6.5%, glicemias post prandial <56 mg/dl, estudio de anticuerpos diabetes ICA (-), IAA (-), GAD (-), IA2(-), al momento de la consulta con sobrepeso leve (IMC: 21.3 p 90), sin acantosis, talla normal para la edad, pubertad en evolución.

Antecedentes familiares:

Madre diagnosticada a los 20 años de diabetes inicialmente se diagnostica como tipo 1. Glicemia ayuno de 117, postprandial de 199, Hb A1c 7.8%, Ac ICA (-) GAD (-) IAA (+), se repite Anticuerpos a los 3 años resultando todos negativos; con 9 años de tratamiento suspende insulina y tratamiento posterior con sitagliptina. Posterior embarazo de paciente descrito inicia Insulinoterapia en embarazo con Hb A1c promedio de 6.2%

Tío Materno a los 14 años con glicemia de 122, hb 7.5% AC negativos, control a los 3 años con Ac GAD(+) Y IA2(+), otros negativos, se diagnostica como DM tipo 1, tratamiento con insulinoterapia

Abuelo materno a los 44 años con glicemia de 118 postprandial de 242 HA1c 7.8%, Ac negativos, se diagnostica como diabetes mellitus tipo 2, tratamiento con DPP4+Metformina.

Ante caso índice con sospecha de MODY 2, se realiza estudio genético a paciente, madre y abuelo materno resultando en estudio de glucoquinasa variante probablemente patogénica p.Pro153Leu en uno de sus alelos. El otro alelo no presenta alteraciones.

Madre cursando actualmente 2º embarazo, con estudio genético positivo para mutación en GCK, fue parte parte de algoritmo de manejo gineco-obstétrico.

Discusión:

Diabetes MODY 2 por mutación en glucoquinasa están subdiagnosticadas, en nuestra familia al igual que en la literatura estudio de paciente pediátrico, permitió diagnosticar diabetes en familia previamente clasificadas como DM1 o DM2; descrito en literatura también que un adecuado diagnóstico molecular es costo-efectivo a largo plazo por manejo, evolución y pronóstico, haciendo medicina más personalizada y en caso de embarazo en esta diabetes en particular permite manejo específico.

Financiamiento: Sin financiamiento