



## 191 - MEDICINA DE PRECISIÓN EN VARIANTES DE GENES ABCC8 Y KCNJ11 CAUSANTES DE DIABETES TIPO MODY

J.A. Ariza Jiménez<sup>1</sup>, M. Leal Mérida<sup>2</sup>, S. Hami Gil<sup>1</sup>, J.I. Fernández Peña<sup>1</sup> y M.V. Cózar León<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla. <sup>2</sup>Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

### Resumen

**Introducción:** La medicina de precisión se basa en la capacidad de comprender los enfermos y las enfermedades a través de información genética y molecular individualizada. La importancia de esta práctica radica en el manejo, pudiendo establecer líneas diagnósticas, terapéuticas, preventivas y de seguimiento a medida. Un ejemplo sería la diabetes monogénica. Está descrito que ciertas variantes en los genes ABCC8 y KCNJ11 pueden beneficiarse de terapias dirigidas (sulfonilureas) a diferencia de lo que ocurre en otros tipos de diabetes.

**Objetivos:** Describir la prevalencia, características clínicas y abordaje terapéutico de los pacientes con DM MODY secundaria a variantes en los genes ABCC8 Y KCNJ11.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de los casos índices diagnosticados de DM MODY con variantes en los genes ABCC8 y KCNJ11 del servicio de Endocrinología y Nutrición del Área de Gestión Sanitaria Sur de Sevilla en el periodo enero 2017 a diciembre 2022.

**Resultados:** Se han diagnosticado 9 casos índices con variantes genéticas; 5/9 (55,55%) en ABCC8 y 4/9 (44,44%) en KCNJ11. Estas variantes son descritas como patogénicas en 2/9 (22,22%) de los casos y de significado incierto/probablemente patogénica en 7/9 (77,77%). 1/9 (11,11%) se relacionó con autismo. La edad media al debut fue 23 años. 7/9 (77,77%) tienen antecedentes familiares de DM. 1/9 (11,11%) presenta autoinmunidad pancreática. 7/9 (77,77%) mantienen péptido C detectable. En el manejo terapéutico, la adición de sulfonilureas a pacientes insulinizados permitió retirar insulina a 2/5 (40%), otros 2/5 (40%) mejoraron control sin lograr retirada y 1/5 (20%) no tuvo respuesta. En total 7/8 (87,5%) mantienen buen control de su DM con sulfonilureas.

**Conclusiones:** Gracias al diagnóstico de precisión se ha conseguido retirar tratamiento insulínico al 40% de los pacientes insulinizados de nuestra muestra. El 87,5% de los pacientes de nuestra muestra mantienen buen control de su diabetes con sulfonilureas.