



# Endocrinología, Diabetes y Nutrición



## P-110 - SÍNDROME DE DELECIÓN 17Q12. A PROPÓSITO DE UN CASO

M.C. Álvarez Martín, A. Pastor Alcaraz, R.M. Cañas Angulo, M.V. García Zafra, L. Marín Martínez, E. Hervás Abad y L.M. Ramírez Muñoz

Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.

### Resumen

**Caso clínico:** Mujer de 23 años en seguimiento en consulta de Endocrinología por diabetes mellitus (DM) diagnosticada a los 11 años a raíz de una analítica casual, sin clínica cardinal, con autoinmunidad negativa y reserva pancreática. Se inició tratamiento con metformina que precisó insulinización precoz por mal control. No presenta complicaciones crónicas derivadas de la diabetes. Otros antecedentes: obesidad grado I., discapacidad intelectual leve, hipomagnesemia con pérdidas renales aumentadas e hipocalciuria en estudio por Nefrología. Ingreso hospitalario hace un año por quiste renal infectado. Antecedentes familiares: no. Tratamiento crónico: lactato de magnesio 404,85 mg 2 comprimidos al día, insulina glargina 36 UI por la noche, Insulina Aspart 4-6-4 UI. Exploración física: aspecto físico: frente alta, nariz ancha, labios finos, manos gruesas con dedos delgados. Auscultación cardiopulmonar, tonos rítmicos a 70 latidos por minuto, sin soplos audibles, murmullo vesicular conservado. Abdomen blando y depresible, no doloroso a la palpación con peristaltismo conservado. Pruebas complementarias. Analítica: glucemia 131 mg/dl, función renal, perfil hepático y lipídico normales, Na 139 mmol/l, K 4,3 mmol/l, ácido úrico 8 mg/dl, calcio 9,2 mg/dl, fósforo 4,6 mg/dl, magnesio 0,9 mg/dl, PTH 6 pg/ml, TSH 2,9 Uui/ml, HbA1c 7,9%. Orina con ratio alb/creat 5 mg/g, magnesio 188 mg/día (73-122 mg/día), fracción de excreción de magnesio de 24h 7,43%, calciuria 60 mg/día (100-300 mg/día). Ecografía abdominal: quiste en riñón derecho de 12 mm. Hígado, vesícula, bazo y vejiga sin alteraciones. Ante la sospecha de diabetes monogénica, la presencia de quistes renales en la ecografía y una disfunción tubular que no podría ser explicada por la DM, habiendo sido descartadas otras causas de hipomagnesemia con pérdidas renales aumentadas como causas farmacológicas, trastornos del metabolismo de la vitamina D e hiperparatiroidismo, se realiza estudio genético detectándose una microdelección en el brazo largo del cromosoma 17 que incluye el gen del factor de transcripción nuclear hepático 1-beta (HNF1 $\beta$ ), causando el síndrome de delección 17q12 o síndrome de diabetes y quistes renales. Juicio diagnóstico: síndrome de delección 17q12. Diabetes MODY tipo 5.

**Discusión:** La diabetes MODY 5 se relaciona con mutaciones en el gen HNF1 $\beta$ , importante en el desarrollo del riñón, el hígado y el páncreas, provocando un defecto secretor de insulina por disfunción de la célula beta. Estos pacientes suelen precisar tratamiento con insulina. Otras manifestaciones pueden ser: nefropatía intersticial crónica, malformaciones o quistes renales, malformaciones genitales, retraso en el desarrollo y el lenguaje y características faciales comunes. A pesar de ser un tipo muy poco frecuente de diabetes, es importante sospecharla en pacientes con diagnóstico de diabetes en la juventud que presentan alteraciones renales y/o genitales, aún sin

presentar antecedentes familiares, para poder realizar una intervención precoz, informar sobre el pronóstico y ofrecer un adecuado consejo genético.