



## P-070 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LOS PRIMEROS 190 CASOS INCORPORADOS AL REGISTRO ESPAÑOL DE DIABETES MONOGENICA: 2 AÑOS DE EXPERIENCIA (2019-2021)

M.S. Ruiz de Adana<sup>a,2,3,9</sup>, A. Blanco Carrasco<sup>h,9</sup>, J. Gómez-Zumaquero<sup>b,3,9</sup>, E. Menéndez Torre<sup>b,5,9</sup>, M. Hernández García<sup>f,9</sup>, J. Oriola Ambròs<sup>d,9</sup> y L. Castaño González<sup>b,7,9</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Diabetes, Servicio de Endocrinología y Nutrición Hospital Regional Universitario de Málaga. <sup>b</sup>Centro de Investigación Biomédica en Red de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM). <sup>c</sup>Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA). <sup>d</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Clínic. <sup>e</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Central de Asturias de Oviedo. <sup>f</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitari Arnau de Vilanova. <sup>g</sup>Instituto de Investigación sanitaria Biocruces Bizkaia, Hospital Universitario Cruces. <sup>h</sup>Hospital Clínic de Barcelona, Institut Clínic de Malalties Digestives i Metabòliques. <sup>i</sup>Grupo de Diabetes y Genética de la Sociedad Española de Diabetes (SED).

### Resumen

**Objetivos:** Tras 2 años desde la activación (2019) del “Registro Nacional de Diabetes Monogénicas” (RNDM) por la SED presentamos: 1) La descripción de los casos registrados, subtipos más frecuentes, características más relevantes clínicas y de variantes genéticas comunicadas. 2) Aproximaciones para mejorar calidad, cantidad y explotación de registros.

**Material y métodos:** Estudio multicéntrico transversal descriptivo de los casos de diabetes monogénicas (DMG) incluidos hasta febrero de 2021 en el registro. Las variantes (V) se clasificaron según guías ACMG y finalmente en patogénicas descritas y no descritas.

**Resultados:** 190 casos (64% mujeres). GCK (49,7%), HFN1A (33%), HFN4A (6%), D. mitocondrial (3,7%), HNF1B (n = 2), AKT2 (n = 2), ABCC8 (n = 1), ALMS1 (n = 1), D. neonatal (n = 7; GCK = 1; KCNJ = 1; ZFP57 = 2; INS = 3) (tabla).

	GCK	HNF1A	HNF4A	Mitocondrial
N (%)	94 (49,7%)	64 (33%)	12 (6%)	7 (3,7%)
Casos índices	31/94 (33%)	18/63 (29%)	3/12 (25%)	4/7 (57%)
Mujer (%)	61(63%)	43(67%)	7/12 (58%)	7/7 (100%)
Debut				
Asintomático	61%	50%	91%	43%
Neonatal	2%	0	0	0
Gestación	8%	4,7%	0	0
Hiper glucemia no ceto	29%	40%	9%	57%
Edad al diagnóstico	23 ± 16	26 ± 11	28 ± 15	34 ± 7

HbA1C diagnóstico	6,1 (n = 25)	6,9 (n = 15)	5,5 (n = 1)	8,1 (n = 2)
IMC diagnóstico	22,9 ± 6	21,33 ± 8,8	24,9 ± 1,6	23 ± 2,6
HbA <sub>1c</sub> actual	6,2 ± 0,55 (n = 65)	6,6 ± 1,2 (n = 59)	7,5 ± 1,6 (n = 11)	7,5 ± 1,5 (n = 7)
Péptido C actual	1,9 ± 0,9 (n = 21)	1,7 ± 1,3 (n = 28)	1,9 ± 1,4 (n = 7)	2,1 (n = 1)
HTA	11 (12%)	19 (30%)	6 (50%)	1 (14%)
Dislipemia	10 (10%)	14 (22%)	4 (33%)	2 (28,6%)
Tratamiento actual				
Sin tratamiento	43%	10%	8%	0%
Dieta	30%	8%	8%	28,6%
Metformina	12%	32%	42%	57%
Sulfonilureas/Glin	0	19%/26%	17%/8,3%	0%/14%
iDPP4	4%	16%	8,3%	14%
ISGLT2	2,5%	27%	8,3%	14%
AGLP1	1,5%	1,5%	0%	0
Insulina basal	3%	33%	50%	14%
Insulina MDI	3%	17,5%	41,7%	28%
Complicaciones				
Retinopatía	1%	28%	41,6%	0
Nefropatía/SPK/TR	2,1%	17%/5%/1,5%	36,3%/17%	28%
Polineuropatía	0	8%	25%	0
C. isquémica	2%	6,3%	8%	14%
Arteriopatía periférica	0	3%	0	28%
V no descritas	10	9	3	0

**Conclusiones:** 1) GCK (49,7%), HNF1A (33%) y HNF 4A (6%) son los subtipos de DMG más registrados. 2) Aspectos de mejora del RNDM: a) Variables obligadas: HbA<sub>1c</sub>, péptido C y autoinmunidad pancreática al debut. b) Variables nuevas: IMC actual y tecnología utilizada (Sanger vs NGS). 3) Necesidad de compartir con grupos internacionales las variantes no descritas y sus fenotipos.