



P-010 - DIABETES MONOGÉNICA (MODY 12) QUE DEBUTA EN CETOACIDOSIS DIABÉTICA

A. Sanmartín Sánchez, J.V. Gil Boix, M. Viñes Raczkowski, A. Campos Peris, E. Mena Ribas, I. Argüelles Jiménez y M. Codina Marcet

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España.

Resumen

Introducción: La diabetes del adulto de inicio en el joven (MODY) se compone por un grupo heterogéneo de alteraciones monogénicas que producen una disfunción de la célula beta, que presentan herencia autosómica dominante, y aparecen niños y jóvenes < 25 años. Conviene identificarlas para realizar el tratamiento adecuado. Un ejemplo son las mutaciones activadoras del gen ABCC8, que codifica la subunidad SUR1 de los canales de potasio sensibles a ATP. La misma mutación en heterocigosis puede expresarse clínicamente de varias maneras: diabetes neonatal (transitoria o permanente), diabetes en jóvenes (MODY 12), diabetes tipo 2 o ser asintomática. Las sulfonilureas pueden corregir el defecto secreción.

Objetivos: Describir un debut atípico de diabetes monogénica.

Resultados: Se trata de una mujer de 18 años con IMC 19,6 que ingresó por infección SARS-CoV-2 y debut de diabetes en cetoacidosis diabética en enero 2021. Tiene antecedentes familiares de diabetes en un tío paterno y su abuela paterna fue diagnosticada a los 35 años. Refería clínica de polidipsia, poliuria y pérdida de peso desde hacía meses. Acudió a urgencias por cuadro respiratorio con fiebre de cuatro días de evolución, junto con vómitos e intolerancia oral desde hacía dos días. En la analítica de admisión destacaba: glucemia de 475 mg/d, pH 7,06, Bic 4,2 mEq/L, pO₂ 60 mmHg y cetonemia 4,5 mmol/L y PCR SARS-CoV-2 positiva. Ingresó en UCI para tratamiento de neumonía bilateral grave y cetoacidosis diabética (CAD). La paciente fue considerada como diabética tipo 1. La HbA_{1c} inicial fue 12,9%. Tras la fase aguda la paciente siguió con un programa de insulina basal bolo y Freestyle Libre®. En el seguimiento posterior: los autoanticuerpos pancreáticos fueron negativos (anti-GAD, anti-IA2 y anti-ZnT8), los niveles de péptido C estimulado elevados (1,24 y 0,94 ng/ml) y las necesidades de insulina A (p.Glu208Lys) en el gen ABCC8. Al año del diagnóstico, la paciente ha suspendido la insulina y está en tratamiento con glicazida 30 mg cada 8 horas, por el momento con buen control de la glucemia. Estamos pendientes de realizar estudio familiar.

Conclusiones: Durante la pandemia de SARS-CoV-2 ha habido un aumento de la incidencia de DM con una mayor frecuencia de CAD al diagnóstico en pacientes con DM1 y no tipo 1. La diabetes monogénica debe sospecharse en pacientes con diabetes tipo 1 o tipo 2 con evolución atípica. En nuestro caso, la ausencia de autoanticuerpos pancreáticos con un péptido C elevado que orientan hacia una diabetes no tipo 1. El diagnóstico de diabetes monogénica ha permitido suspender el

tratamiento con insulina y seguir con sulfonilureas.