



## P-188 - LAS NUEVAS TECNOLOGÍAS CONTRARRESTANDO LOS ERRORES GENÉTICOS: A PROPÓSITO DE UN CASO

S. Rodríguez Fernández, O. Quintero Rodríguez, A.P. LeÓN Ocando, L. Mesa Suárez, I. Aznar Ondoño, J. López Fernández y Á. Caballero Figueroa

Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna, España.

### Resumen

**Introducción:** Entre los criterios diagnósticos de diabetes *mellitus* (DM) se encuentra la determinación de los valores de hemoglobina glicosilada. Además, juega un papel fundamental en la monitorización a largo plazo del paciente diabético, puesto que se ha determinado como un importante predictor de complicaciones crónicas de esta enfermedad. La hemoglobina es una hemoproteína que se encuentra en los hematíes. Existen diferentes patologías que afectan a esta proteína, dentro de ellas destacan las anemias hemolíticas (que pueden ser intrínsecas: hemoglobinopatías, enzimopatías, membranopatías o extrínsecas: inmunes/no inmunes). De esta manera, los valores de hemoglobina glicosilada que se utilizan para la monitorización de la DM podrían verse alterados en presencia de alguna de estas enfermedades hematológicas.

**Caso clínico:** Varón de 46 años, remitido desde la consulta de Atención Primaria tras el diagnóstico de DM tipo 2. El paciente se diagnostica de manera casual, tras elevaciones de glucemia basal durante estudios analíticos preanestésicos. El motivo de remisión es la presencia de valores de hemoglobina glicosilada anormalmente bajos con respecto a los niveles de glucemias presentados habitualmente por el paciente. Entre los antecedentes personales del paciente destaca: obesidad grado 2, colelitiasis, esteatosis hepática y gammapatía monoclonal de significado incierto. En la primera valoración se evidencia que el hijo del paciente se encuentra en estudio por presentar anemia hemolítica crónica y DM1. Dadas las características del paciente y de su descendencia, se decide descartar en ambos la existencia de alteraciones en los hematíes y realizar un estudio de panel de genes. En la siguiente valoración se obtienen los siguientes resultados analíticos: glucemia basal de 140 mg/dL, hemoglobina glicosilada de 4,20%. Se descarta la presencia de hemoglobinopatías y enzimopatías. Se detecta en padre e hijo la presencia de una mutación genética en heterocigosis del gen PIEZO1, c.7367G>A (p. Arg245His). Esta mutación es la responsable de la membranopatía conocida como estomatocitosis hereditaria deshidratada o xerocitosis hereditaria. La xerocitosis hereditaria se genera por la presencia de alteraciones en la permeabilidad eritrocitaria. Se caracteriza por presentar anemia hemolítica crónica. Fundamentalmente, se produce un leve incremento de la permeabilidad eritrocitaria al potasio, generando deshidratación, rigidez y hemólisis de los eritrocitos.

**Discusión:** En algunos casos, como en la xerocitosis hereditaria y otras anemias hemolíticas, la hemoglobina glicosilada no resulta útil en la monitorización habitual crónica del paciente diabético,

puesto que sus valores se pueden encontrar alterados. En estos casos, y como se utilizó en este paciente, los sistemas de monitorización de glucosa juegan un papel fundamental y se convierten en una buena herramienta para mejorar el control del paciente diabético.