



P-019 - DIABETES MELLITUS ASOCIADA A DISLIPEMIA MIXTA E HIPERTRANSAMINASEMIA: "NO TODO ES DIABETES TIPO 2"

M. Silva Fernández, P. Tomás Gómez, R. Gómez Almendros y J.S. Napky Rajo

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería, España.

Resumen

Introducción: La diabetes mellitus (DM) engloba un grupo heterogéneo de enfermedades que cursan con hiperglucemia, siendo las más frecuentes la DM tipo 2 (asociada a insulinoresistencia, supone el 90-95% de los casos de DM) y la DM tipo 1 (asociada a destrucción autoinmune de células pancreáticas). Dentro de las formas de origen genético, las DM monogénicas, de inicio en la edad adulta, asociadas a defectos en la secreción y/o respuesta a la insulina, son frecuentemente infradiagnosticadas o mal catalogadas como DM 1 o 2. Tienen diferentes presentaciones en función del gen alterado, pudiendo asociar manifestaciones extrapancreáticas, y típicamente se caracterizan por antecedentes familiares de DM de origen precoz en todas las generaciones.

Objetivos: Presentar un caso clínico que resalta la importancia de una adecuada anamnesis e historia clínica con el objetivo de poder realizar un diagnóstico de precisión en pacientes con DM.

Material y métodos: Caso clínico: paciente varón de 42 años remitido a consultas de endocrinología por dislipemia mixta de difícil control. El paciente, con índice de masa corporal de 20,1 kg/m² y sin antecedentes familiares directos de DM, estaba en seguimiento en consultas de Aparato Digestivo por hipertransaminasemia, con estudio etiológico normal y ecografía abdominal sin hallazgos significativos a nivel hepático (destacando únicamente un quiste a nivel renal). Estaba además diagnosticado de DM tipo 2, sin tratamiento dada HbA1C menor de 7%, y presentaba una dislipemia mixta, con hipertrigliceridemia moderada (200-400 mg/dL) y LDL elevado (160-220 mg/dL), habiendo recibido tratamiento con diferentes fármacos, suspendidos por hepatotoxicidad. Se decidió realizar estudio etiológico de la DM al tratarse de un paciente joven y normopeso. Se descartó DM tipo 1, al presentar tanto péptido C normal como autoinmunidad negativa. Aunque no refería antecedentes familiares de DM, al tratarse de DM de inicio a los 35 años de edad, peso normal, con HbA1C controlada sin tratamiento, y quistes renales, se optó por la realización de estudio genético por sospecha de DM monogénica con mutación *de novo*.

Objetivos: El estudio genético detectó una mutación patogénica en heterocigosis de los exones 4-9 del gen HNF1B, relacionado con MODY 5. Este tipo de DM cursa frecuentemente con afectación extrapancreática (malformaciones renales y hepáticas), puede cursar con elevación de transaminasas y dislipemia mixta, y hasta un 32% de los casos puede ser debido a mutaciones *de novo*. Se realizó también estudio genético de dislipemia, descartando origen genético de la misma.

Conclusiones: Este caso clínico resalta la importancia de mantener un alto grado de sospecha en

pacientes con formas de DM atípicas, de inicio precoz, y con otras patologías asociadas, con el fin de poder realizar un diagnóstico de precisión en pacientes con DM.