



P-018 - PRESENTACIÓN CLÍNICA VARIABLE DE DIABETES MODY TIPO 5, A PROPÓSITO DE DOS CASOS

M. Gómez-Gordo Hernanz^a, G. Collado González^a, A. García Piorno^a, I. Losada Gata^a, D. Muñoz Moreno^b, G. Pérez López^a y L. González Fernández^a

^aHospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España. ^bHospital Universitario de Móstoles, Móstoles, España.

Resumen

Introducción: LA diabetes MODY tipo 5 es una forma infrecuente de diabetes monogénica debida a la mutación en el gen del factor de transcripción nuclear hepático 1-beta (HNF-1 β). Puede heredarse con carácter autosómico dominante o adquirirse *de novo* y su penetrancia es variable. La diabetes suele presentarse en la adolescencia con enfermedad renal rápidamente progresiva y está asociada a complicaciones microvasculares de aparición temprana. Además es característica la presencia de anomalías congénitas renales (siendo la más frecuente los quistes renales) y genitourinarias y puede cursar con hipomagnesemia, hiperuricemia, alteración de la función hepática etc.

Material y métodos: Presentamos dos casos clínicos con seguimiento habitual en nuestras consultas de Endocrinología con diagnóstico de diabetes tipo 5 y manifestaciones extrapancreáticas diversas.

Resultados: Caso 1: varón de 41 años con diagnóstico de diabetes a los 35 años en nuestro centro, debut con hiperglucemia simple, clínica cardinal y HbA1C 13%. Filiada inicialmente como probable diabetes tipo 1B (autoinmunidad pancreática negativa). Antecedentes familiares de segundo grado de DM tipo 2. Normopeso. La edad al debut, la conservación de reserva pancreática y comorbilidades asociadas (ERC leve estadio 2AI, quistes renales bilaterales, hipomagnesemia, etc.), motivaron la solicitud de estudio genético donde se detectó delección completa de genes HNF1B, LHX1 y ACACA en heterocigosis. Recientemente ha sido diagnosticado de polineuropatía sensitivo-motora de probable etiología diabética. No datos de retinopatía diabética. Al debut se inició tratamiento con insulina basal, posteriormente con sulfonilureas varios años y en la actualidad por persistencia de mal control metabólico (HbA1C 8,8%) se encuentra con insulina bolo-basal y metformina ajustada a función renal. Caso 2: mujer de 61 años con diagnóstico de diabetes a los 45 años, filiada inicialmente como tipo 2, con autoinmunidad negativa y antecedentes familiares de primer grado. Se realizó diagnóstico definitivo de diabetes MODY tipo 5 a raíz de estudio por colestasis familiar. En estudio genético: delección de los exones del 1 al 9 del gen HNF1B. Como otras comorbilidades presenta hepatopatía crónica secundaria a ductopenia con función hepática preservada de larga evolución, ERC avanzada estadio 4 A3 y pielonefritis crónica izquierda. Sin datos de retinopatía diabética. Normopeso. Inicialmente y de forma breve recibió tratamiento con metformina posteriormente con repaglinida e insulino terapia basal. En la actualidad manejo con

insulina bolo-basal con aceptable control glucémico.

Conclusiones: Debemos pensar en diabetes MODY tipo 5 en aquellos pacientes con diagnóstico de diabetes a edad temprana, y alteraciones renales, genitales o hepatopatía independientemente de la presencia de antecedentes familiares. Hay que considerar también la presencia de enfermedad renal progresiva de inicio precoz y otras posibles complicaciones microvasculares. Dentro de sus posibles tratamientos antidiabéticos, puede emplearse la metformina ajustada a función renal y la mayoría de los pacientes precisan de insulina a medida que la enfermedad renal avanza.