



P-085 - RECLASIFICACIÓN DE UNA DM2 EN UNA DIABETES MONOGÉNICA POR MUTACIÓN EN EL CANAL DE POTASIO EN LA EDAD ADULTA

M. Viñes Raczkowski^a, G. Serra Soler^a, J. Gil Boix^a, M. Noval Font^a, J. Bodoque Cubas^a, L. Castaño González^b y M. Codina Marcet^a

^aHospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca. ^bHospital Universitario Cruces, Bilbao.

Resumen

Introducción y objetivos: Las diabetes monogénicas representan alrededor del 2% de todas las diabetes mellitus (DM). Dentro de este grupo existen las DM por mutaciones en los genes KCNJ11 y ABCC8, que codifican respectivamente para las subunidades Kir6,2 y SUR1 del canal de potasio sensible al ATP de la célula β pancreática. Esta DM aparece antes de los 6 meses de vida habitualmente y puede ser permanente o transitoria. El objetivo del trabajo es describir un caso de DM monogénica por mutación en el gen KCNJ11 diagnosticada en la edad adulta y la transferencia de insulina a sulfonilurea (SU).

Material y métodos: Descripción de un caso clínico. Mujer de 67 años diagnosticada de DM2 a los 35 años. Como antecedentes familiares presentaba un hermano y un sobrino con DM2 diagnosticados antes de los 30 años y una hija con diabetes neonatal transitoria. Como antecedentes patológicos presentaba HTA, dislipemia, artritis reumatoide, bocio multinodular y complicaciones microvasculares (nefropatía y retinopatía) y macrovasculares (arteriopatía vascular periférica en forma de claudicación intermitente, enfermedad coronaria y cerebrovascular) de su DM. En la exploración física presentaba sobrepeso (IMC de 28,7 Kg/m²) y una tensión arterial de 177/74 mmHg. El control metabólico era insuficiente con una HbA_{1c} de 8,9% a pesar de la terapia intensiva con insulina bolo-basal (0,5 UI/Kg/día). Los anticuerpos AntiGAD e IA2 y el estudio genético de mutación HNF 1 alfa y 4 alfa fueron negativos. El péptido C era de 0,46 ng/ml. Ante la DM neonatal transitoria de la hija, se amplió el estudio genético a otras mutaciones y fue positivo en ambas para la mutación del gen KCNJ11 del canal de potasio en heterocigosis c.481g>A que conlleva cambio p. Ala161 Thr. En abril del 2016 con 61 años se inició la transferencia de insulina a sulfonilureas (SU) de forma ambulatoria con dosis de 8 mg glimepirida. Al cabo de 1 semana se suspendió la insulina y se ajustó la dosis de glimepirida, pudiendo reducirse la dosis a lo largo del tiempo. En el último control en noviembre 21, estaba con glimepirida 5 mg/día, metformina 1.000 mg/12h y HbA_{1c}: 6,4%.

Conclusiones Es importante considerar otro tipo de DM en los pacientes diagnosticados de DM2 en edades tempranas y presentación o evolución atípica como las monogénicas, por las implicaciones clínicas, de tratamiento y de transmisión a la descendencia. La diabetes monogénica por mutaciones en el gen KCNJ11 no es específica de la edad neonatal, encontrándose casos en la edad adulta como el nuestro. El tratamiento con SU es efectivo y seguro para los pacientes con diabetes monogénica por mutaciones en el gen KCNJ11.