



P-132 - DIABETES MITOCONDRIAL POR MUTACIÓN A3243G: DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE CASOS

S.A. Furio Collao, E. García Fernández, S. Guadalix Iglesias, N. Jiménez López, A. Martín González, G. Martínez Díaz-Guerra y M. León Sanz

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Resumen

Introducción: Las diabetes mitocondriales suponen el 0,2-2% del total de las diabetes mellitus (DM). La mutación A3243G en el gen MT-TL1 del DNA mitocondrial está asociada al síndrome MELAS (miopatía, epilepsia, acidosis láctica, episodios stroke-like) y a DM.

Objetivos: Descripción de una serie de casos de pacientes con diagnóstico de diabetes mitocondrial.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo en el que se describe la patología endocrinológica presente en los pacientes con diabetes mitocondrial causada por la mutación A3243G en el gen MT-TL1 seguidos en la consulta monográfica de Endocrinología y Nutrición del Hospital 12 de Octubre.

Resultados: Se analizaron los datos de 16 pacientes con diagnóstico de enfermedad mitocondrial con confirmación genética. El 68% eran mujeres. 14 eran diabéticos y 1 prediabético. De los diabéticos, todos habían sido etiquetados erróneamente como DM tipo 2 a excepción de un caso, que al cursar con anticuerpos antiGAD 65 positivos había sido etiquetado como DM1. El 70% de los enfermos estaban en tratamiento con insulina. La edad de diagnóstico de la DM oscilaba entre 17 y 45 años. En cuanto a la forma de debut, la mayoría de los pacientes fueron hallazgo analítico, seguido por diagnóstico de diabetes gestacional y solo 2 por presentar clínica cardinal. Solo 2 pacientes diabéticos presentan complicaciones microvasculares en forma de retinopatía y nefropatía diabética a la fecha. En cuanto a la patología endocrinológica asociada: 1 presentó hipertiroidismo por enfermedad de Graves Basedow, 3 hipotiroidismo primario por tiroiditis linfocitaria crónica y 3 bocio multinodular. Como hallazgo incidental de interés se ha detectado carcinoma papilar de tiroides en 5 de los pacientes, lo cual supone un 31% de la muestra.

Conclusiones: La mutación A3243G es altamente diabetógena, condicionando DM en el 100% de los pacientes a los 70 años. El 71% de los pacientes seguidos en nuestro servicio han desarrollado DM, que frecuentemente había sido etiquetada erróneamente como DM2. La mayoría de ellos son insulino dependientes. La existencia de autoinmunidad pancreática positiva y de enfermedad tiroidea autoinmune ha sido descrita con anterioridad. En nuestra serie una de las pacientes había sido etiquetada como DM1. La asociación con carcinoma diferenciado de tiroides no había sido descrita hasta la fecha.