



P-038 - CARACTERÍSTICAS DE LAS MUJERES DIAGNOSTICADAS DE MODY EN UNA CONSULTA DE DIABETES Y GESTACIÓN

M. Fernández López, A. Carrasco Cremades, I. Ros Madrid, R.P. Cano Mármol, M. Castro Navarro y A.M. Hernández Martínez

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar, España.

Resumen

Objetivos: Describir las características de las mujeres diagnosticadas de diabetes monogénica (MODY) en una Consulta de Diabetes y Gestación.

Material y métodos: Historia clínica de las mujeres diagnosticadas de MODY en la Consulta de Diabetes y Gestación de un Hospital de tercer nivel a partir de la instauración de la técnica de estudio por paneles de genes en enero de 2019. Genes estudiados: ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX, PDX1.

Resultados: Se presentan en la tabla.

Mutación	Gen	Diagnóstico	Edad	IMC	Momento diagnóstico	Antecedentes familiares	Estudio familiares
c.1072C>T	GCK	MODY 2	25	20,0	Reevaluación postparto	Madre, hermana y tía materna DM2	Hermana +
c.887C>T	CEL	Significado incierto	40	23,7	Reevaluación postparto	Padre DM2	No
c.2318C>T	ABCC	MODY 12	41	18,6	Reevaluación postparto	No	Hija - Hijo +
c.1072C>T	GCK	MODY 2	33	23,4	Diagnóstico Diabetes Gestacional: clínica compatible	Padre y hermano DM2	Padre + Hermano +
c.752T>A	GCK	MODY 2	41	23,2	DM pregestacional sin filiar desde la infancia	Madre, abuela y tías maternas DM2	No
c.2073 dup-gen	CEL	Significado incierto	35	24,6	Reevaluación postparto	Padre DM2	No

C.1502-6G>A	HNF1A	MODY 3	30	27,3	Diagnóstico Diabetes Gestacional: criterios diabetes pregestacional	Madre DM2	Madre +
-------------	-------	--------	----	------	---	-----------	---------

Conclusiones: El diagnóstico de MODY se suele hacer en la reevaluación posparto de la diabetes gestacional, aunque a veces se sospecha en la primera visita por historia clínica compatible, y son mujeres en su mayoría con normopeso y con antecedentes familiares de diabetes. Todas ellas fueron el caso índice para el diagnóstico de la mutación. La asistencia a las mujeres con diabetes gestacional o pregestacional en una consulta especializada supone una oportunidad para el diagnóstico de diabetes monogénica tanto para ellas como para su familia.