



P-016 - CASO CLÍNICO: DIABETES TIPO 3C HEREDITARIA

M. Alpañés Buesa, E. González Vioque, P.M. García Mondejar, R. Mateo Lobo, A. Abad López, P. Iglesias y J.J. Díez Gómez

Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda, España.

Resumen

Introducción y objetivos: En muchas ocasiones la clasificación del tipo de diabetes es elusiva, particularmente en aquellos pacientes con autoinmunidad negativa. Detallamos el caso de una mujer joven con diabetes tras pancreatitis no litiásicas de repetición en la infancia que no asocia insuficiencia exocrina ni malabsorción. En 2018 se le realiza una pancreatectomía parcial y se inicia tratamiento con antidiabéticos orales y en 2019 se inicia tratamiento con insulina, inicialmente basal y posteriormente en pauta bolo-basal. Ante el mal control y la gran variabilidad en octubre de 2022 se inicia terapia con infusión subcutánea continua de insulina. Además, se solicita panel genético NGS de pancreatitis hereditaria.

Material y métodos: Se realizó panel de pancreatitis hereditarias que incluyen los siguientes genes CFTR, CTSC, PRSS y SPINK1 incluyendo las regiones codificantes e intrónicas adyacentes por secuenciación masiva en paralelo (NGS-*next generation sequencing*), utilizando la metodología SureSelect Human All Exon V8 de Agilent, seguido de secuenciación en plataforma NextSeq 550 Dx (Illumina). El análisis bioinformático se realizó utilizando la plataforma Data Genomics de healthincode, incluyendo el estudio de la presencia de CNV.

Resultados: Se ha identificado una variante patogénica en el gen CFTR asociado a pancreatitis hereditaria, de herencia autosómica dominante: NM_000492,4:c.3266G>Ap.(Trp1089Ter) con una frecuencia descrita en Genome Aggregation Database4 de 0,0000239.

Conclusiones: La curiosidad por encontrar un diagnóstico etiológico debe estar siempre presente en la consulta de diabetes ya que un diagnóstico etiológico correcto nos permite como en este caso el estudio de familiares y de complicaciones asociadas.