



## P-020 - DESCRIPCIÓN DE LAS DIABETES MONOGÉNICAS EN UNA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGÍA INFANTIL

M.D. Espín García<sup>a,b</sup>, M.A. Tomás Pérez<sup>a</sup>, M. Marco Menárguez<sup>a</sup>, P. Cuenca Pérez-Mateos<sup>a</sup>, P. Domingo Alemán<sup>b</sup>, D. Calvo Martínez<sup>b</sup> y M.F. Illán Gómez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Morales Meseguer, Murcia, España. <sup>b</sup>Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

### Resumen

**Introducción:** Las diabetes monogénicas tienen una prevalencia entre el 1-2% de los casos de diabetes infantil, si no se sospecha en su existencia, frecuentemente se confunden con la DT1 y la DT2. Constituyen un grupo de patologías asociadas a mutaciones genéticas que afectan a la función de las células beta del páncreas. Se conocen 14 genes asociados, y más de 800 mutaciones relacionadas. La más común es la MODY 2 debida a una mutación en el gen de la glucoquinasa.

**Objetivos:** Describir las mutaciones genéticas de la función de las células beta en niños del área II de Murcia y su forma de presentación.

**Material y métodos:** Se recopilaron de forma retrospectiva pacientes con alteración genética compatible con diabetes monogénica en el servicio de Endocrinología infantil del Hospital Santa Lucía desde enero de 2016 hasta diciembre de 2023. Se describe el tipo de mutación, datos clínicos y analíticos al diagnóstico y su tratamiento actual.

**Resultados:** Se detectó genética compatible con diabetes monogénica en diez pacientes remitidos a consulta, nueve por presentar una glucemia basal alterada y uno por diabetes. En cuatro casos la alteración fue compatible con MODY 2, tres MODY 5, dos MODY 3 y uno MODY 14. Cinco pacientes tenían antecedentes familiares de diabetes en dos generaciones previas. La edad media al diagnóstico fue de 9 años y medio. El 80% tenía normopeso y el 20% obesidad leve. La glucemia basal media fue de 113 mg/dl, HbA<sub>1c</sub> 5,82% y los niveles de colesterol y triglicéridos fueron normales. Todos tenían autoinmunidad pancreática negativa y péptido C normal o alto, salvo en un caso con fibrosis quística asociada. Actualmente, el 40% lleva tratamiento farmacológico, siendo este metformina y/o sulfonilureas.

|   | Sexo | Edad (años) | Mutación                               | Patología asociada                    | Glucemia (mg/dl) | Hb1ac | Péptido c (ng/ml) | Tratamiento farmacológico o |
|---|------|-------------|--|---------------------------------------|------------------|-------|-------------------|-----------------------------|
| 1 | M    | 13          | MODY 2<br>GCK<br>c.1025 C>G (p. T342R) | Ectopia tiroidea- ><br>Hipotiroidismo | 107              | 5,3%  | 2,5               | No                          |

|    |   |      |   |  |     |      |      |  |
|----|---|------|---|--|-----|------|------|--|
| 2  | M | 12,5 | MODY 14<br>APPL1<br>c.460dup<br>(p.R154Kfs*4)                       | Insulinorresistencia sin obesidad  | 109 | 5,3% | 3,55 | No                                       |
| 3  | H | 14   | MODY 5<br>Microdelección<br>17q12<br>(1,4 Mb - > 12 genes<br>HNF1B) | -<br>Insulinorresistencia<br>- E. quística renal<br>- Hiperglucemia<br>- Hipertransaminemia      | 110 | 4,9% | 3,04 | Metformina                               |
| 4  | H | 9    | MODY 3<br>HNF1A<br>c.872del<br>(p.Pro291Glnfs*51)                   | -  | 137 | 7,5% | 1    | Metformina y sulfonilureas (glimepirida) |
| 5  | H | 9,5  | MODY 2<br>GCK<br>C.1072>T<br>(p.Arg358X)                            | -  | 128 | 6,2% | 1,2  | No                                       |
| 6  | H | 5    | MODY 5<br>Microdelección 17q12<br>(1,4 Mb - > 12 genes<br>HNF1B)    | TADH   | 104 | 5,2% | 1,82 | No                                       |
| 7  | H | 10   | MODY 5<br>HNF1B de novo<br>----                                     | E. quística renal<br>Proteinuria<br>Insulinorresistencia con obesidad leve<br>Hipertransaminemia | 107 | 6%   | 5,03 | Metformina                               |
| 8  | H | 1    | MODY 2<br>GCK<br>c.1340_1368del<br>(p.Arg447Leufs2)                 | - Fibrosis quística  | 106 | 6,1% | 0,6  | Sulfonilureas (glimepirida)              |
| 9  | M | 11,5 | MODY 3<br>HNF1A<br>c.1298C>T<br>(p.Thr433Ile)                       | -  | 115 | 5,7% | -    | No                                       |
| 10 | M | 9,5  | MODY 2<br>GCK<br>c.928G>C   | Obesidad leve  | 107 | 6%   | 2,53 | No                                       |

**Conclusiones:** La manifestación clínica más común en nuestra serie fue la glucemia basal alterada. Al igual que en adultos, la mutación más prevalente fue la del gen glucoquinasa (MODY 2). Destaca que la mayoría de nuestros pacientes tienen normopeso, perfil lipídico normal y que el 60% se controla con medidas higienicodietéticas. Consideramos que se debe sospechar esta patología en todo niño o adolescente que presente glucemia basal alterada con autoinmunidad pancreática.

negativa, especialmente si no existe obesidad.