



## CO-048 - DATOS PRELIMINARES DE LA RELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO EN PERSONAS CON DIABETES MELLITUS TIPO 2 DE FENOTIPO EXTREMO. ESTUDIO DESCRIPTIVO

M.I. Fontalba Romero<sup>a,b,c</sup>, W. Oualla Bachiri<sup>a,b,c</sup>, C. Maldonado Araque<sup>b,a,c</sup>, A.M. Lago Sampedro<sup>a,b,c</sup>, S. Bonas Guarch<sup>c,d,e,f</sup> y M. Ruiz de Adana Navas<sup>b,a,c</sup>

<sup>a</sup>Ibima-plataforma Bionand, Málaga, España. <sup>b</sup>UGC Endocrinología y Nutrición, Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España. <sup>c</sup>Centro de Investigación Biomédica en Red de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM), España. <sup>d</sup>Centre for Genomic Regulation (CRG), Barcelona, España. <sup>e</sup>The Barcelona Institute of Science and Technology (BIST), Barcelona, España. <sup>f</sup>Department of Metabolism, Digestion and Reproduction, Imperial College London, London, Reino Unido.

### Resumen

**Introducción:** Las personas con diabetes tipo 2 de fenotipo extremo (debut 25-57 años, IMC  $\leq$  27 kg/m<sup>2</sup>) presentan una mayor exposición a lo largo de la vida a la hiperglucemia, aumentando así el riesgo de morbilidad y formando parte de un subtipo de diabetes pendientes de caracterización fenotípica y genética.

**Objetivos:** Describir el fenotipo y genotipo clínico junto con las complicaciones micro y macrovasculares de sujetos con diagnóstico de diabetes tipo 2 de fenotipo extremo.

**Material y métodos:** Estudio transversal descriptivo de los primeros 40 sujetos con diagnóstico de diabetes tipo 2 de fenotipo extremo pertenecientes a una cohorte del estudio IMPACT T2D. Los sujetos se seleccionaron según los siguientes criterios: diagnóstico previo de diabetes tipo 2 con debut entre los 25-57 años y con un IMC  $\leq$  27 kg/m<sup>2</sup>, péptido C presente y autoinmunidad pancreática negativa. A estos sujetos se les hizo una fenotipación clínica y un estudio genético por secuenciación completa del genoma (WGS) realizado en el CNAG.

**Resultados:** En este estudio preliminar se describen datos donde la mayoría son mujeres (22/18), edad al diagnóstico de 37,2 años. Todos los sujetos tienen antecedentes familiares de primer grado de diabetes, específicamente 27 por vía materna y 14 por vía paterna. 9/40 de estos sujetos están en tratamiento con insulina, 12/40 con ADO, y 19/40 insulina + ADO. Además, 14/40 de ellos presentan retinopatía (5 sujetos con RNP y 9 con RP), 9/40 nefropatía, 3/40 neuropatía, 4/40 pie diabético y 2 sujetos de estos 4 con amputación, 3/40 ACV, 1/40 cardiopatía isquémica, 1/40 IAM, 2/40 con hígado graso, y 1/40 con antecedentes de pancreatitis aguda. En cuanto a los resultados del diagnóstico genético basado en datos de WGS, 7/40 tienen un diagnóstico genético de diabetes monogénica: 5 diabetes MODY-HNF1A, 1 diabetes MODY- GCK, y 1 diabetes MODY-HNF4A. Cabe destacar, que de los 5 sujetos con MODY-HNF1A, 2 de ellos presentan hipoacusia bilateral.

**Conclusiones:** El 70% de los sujetos de este estudio preliminar presentan importantes

complicaciones micro y macrovasculares, que producen un gran impacto en la asistencia sanitaria y prestación de sus servicios. Por otro lado, el 17,5% de los sujetos con diabetes tipo 2 de fenotipo extremo fueron diagnosticados de diabetes monogénica.

Estudio financiado por PMP21/00067 y fondos FEDER.