



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^{a,b,c}, W. Oualla Bachiri^{a,b,c}, C. Maldonado Araque^{b,a,c}, A.M. Lago Sampedro^{a,b,c}, S. Bonas Guarch^{c,d,e,f} y M. Ruiz de Adana Navas^{b,a,c}

^aIbima-plataforma Bionand, Málaga, España. ^bUGC Endocrinología y Nutrición, Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España. ^cCentro de Investigación Biomédica en Red de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM), España. ^dCentre for Genomic Regulation (CRG), Barcelona, España. ^eThe Barcelona Institute of Science and Technology (BIST), Barcelona, España. ^fDepartment 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/m²) 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/m², 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.