



# Endocrinología y Nutrición



## P-142. - DIABETES MELLITUS Y SORDERA, UNA ASOCIACIÓN IMPORTANTE

*D. Meneses González, N. González Pérez de Villar, A. Campos Barros, O. Moreno Domínguez, J. Ruiz Sánchez, R. Sánchez Almaraz y L. Herranz de la Morena*

*Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

### Resumen

**Introducción:** Las mutaciones del ADN mitocondrial (ADNmt) son etiologías infrecuentes de diabetes mellitus (DM) del adulto. Su diagnóstico se basa en la presencia de hipoacusia, diabetes de herencia materna, maculopatía y un IMC normal, se describieron por primera vez en 1992. Se estima que hasta un 2,8% de pacientes diabéticos tienen diabetes de herencia materna y sordera (DHMS).

**Casos clínicos:** Presentamos 3 casos clínicos de diabetes mitocondrial y sordera de herencia materna. Mujer de 40 años, con antecedentes familiares de madre y tío materno con diabetes y sordera y tío materno con sordera. Es diabética en tratamiento insulínico desde los 27 años, debutó por síntomas cardinales y padece sordera neurosensorial desde los 32 años, tiene un IMC de 22,66 Kg/m<sup>2</sup> e hipertrofia del ventrículo izquierdo según ecocardiografía reciente. Se realiza estudio molecular en leucocitos de sangre periférica y se encuentra la mutación m.3243A > G en el gen MT-TL-1 del genoma mitocondrial, en un grado de heteroplasmia del 33%. Mujer de 54 años, su madre padece de diabetes y ataxia cerebelosa, 2 hermanas con diabetes juvenil y otra con diabetes y sordera. Diagnosticada de manera casual a los 42 años y en tratamiento actual con insulina, presenta sordera neurosensorial desde la adolescencia y miopatía mitocondrial desde los 50 años. Tiene un IMC de 17,38 Kg/m<sup>2</sup> y en una tomografía cerebral se revela moderada atrofia cerebral y cerebelosa, llamativa para su edad. Presenta la mutación m.3243A > G en el gen MT-TL-1 del genoma mitocondrial, con una heteroplasmia del 20%. Mujer de 36 años, con antecedentes familiares de diabetes juvenil en hermano y madre. Inició con diabetes a los 31 años, diagnosticada por pérdida ponderal, con requerimientos insulínicos desde el debut, a partir de los 34 años usa audioprótesis por hipoacusia neurosensorial. Tiene un IMC de 19,4 Kg/m<sup>2</sup>. Presenta la mutación m.3243A > G en el gen MT-TL-1 del genoma mitocondrial, con heteroplasmia del 33%.

**Discusión:** El diagnóstico de DHMS es complicado, a menudo se la categoriza como una DM tipo 2 e inclusive con una DM tipo 1, aunque menos frecuente. Representa un reto para el clínico reconocer ciertas características que no se ajustan a las DM típicas y acertar en el diagnóstico es una tarea importante, pues estos pacientes no se benefician de los tratamientos habituales (con excepción de la insulina), además de requerir de recomendaciones terapéuticas particulares en su día a día.