



160/1939 - DIABETES TIPO MODY

M.Á. Babiano Fernández^a, F.J. Caballero Mora^b y E. Martín Campagne^c

^aMédico de Familia. Centro de Salud de Argamasilla de Calatrava. Ciudad Real. ^bFEA Pediatría. Hospital de Santa Barbara. Puertollano. Ciudad Real. ^cEndocrinología Pediátrica. Hospital General Universitario de Ciudad Real.

Resumen

Descripción del caso: Niño de 12 años, en seguimiento desde los 6 años por obesidad (IMC hasta +4 DE), con hiperglucemias asintomáticas (preprandiales hasta 150 mg/dl y postprandiales > 200 mg/dl), sin síntomas cardinales de diabetes y con varios familiares afectados de diabetes en rama materna. Antecedentes personales y familiares: PRN: 3.840 g. LRN: 50 cm. Periodo neonatal normal. Madre con diabetes diagnosticada a los 14 años, con insulinoterapia. Abuela materna, tía materna y prima hermana con diabetes.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración física actual: edad 12 años y 2 meses. Peso: 66,1 kg (p > 97). Talla: 161 cm (p97). IMC: 25,5 kg/m² (+2,85 DE). TA: 125/65 mmHg. Acantosis cervical. Estadio puberal de Tanner I (G1, P4, Aa). Pruebas complementarias: autoanticuerpos pancreáticos: negativos. Fondo de ojo normal, sin signos de retinopatía diabética. Estudio genético en paciente y su madre: mutación V133M en heterocigosis en el exón 2 del gen HNF1 α . Tratamiento y evolución: En tratamiento con glibenclamida oral desde los 8 años (2,5 mg/12 horas), con desaparición inicial de las hiperglucemias. Posteriormente fueron empeorando los perfiles glucémicos, hasta llegar a presentar HbA1c 10.1%, sin clara mejoría a pesar de aumentar dosis de glibenclamida a 5 mg/12 horas, por lo que con 12 años, se ha decidido iniciar tratamiento con insulinoterapia subcutánea.

Juicio clínico: 1. Diabetes tipo MODY-3, con mal control metabólico. 2. Obesidad.

Diagnóstico diferencial: 1) Diabetes tipo 1. 2) Diabetes tipo 2. 3) Diabetes tipo MODY en sus 6 variantes.

Comentario final: Bajo la denominación de diabetes se incluyen numerosas entidades clínicas distintas que se caracterizan por la presencia de hiperglucemia de forma crónica. Aunque, debido a la epidemia actual de obesidad que padecemos, la incidencia de diabetes tipo 2 esté aumentando de forma considerable, la diabetes tipo MODY es, tras la diabetes tipo 1, el tipo de diabetes más frecuente en la infancia. Se trata de una forma monogénica de la enfermedad, es decir, una sola mutación en heterocigosis en un único gen es suficiente para que la enfermedad se exprese. Su patrón de herencia es autosómico dominante (presencia de diabetes en todas las generaciones y en el 50% de los hijos). Debido a esta mutación se produce una alteración de los mecanismos de secreción de insulina en la célula beta pancreática. En muchas ocasiones los sujetos con diabetes tipo MODY son diagnosticados de forma errónea como afectados de diabetes tipo 1 (se cree que

hasta en un 10% de los casos) o de diabetes tipo 2 (hasta en el 2-5%). Para su diagnóstico se necesita un alto índice de sospecha, y resulta fundamental tener en cuenta la historia familiar, la edad de aparición, el grado de hiperglucemia y la ausencia de autoanticuerpos pancreáticos. En la edad pediátrica la forma más frecuente es la MODY-2 y en los adultos la MODY-3. Los pacientes con MODY-3 presentan un defecto de secreción de insulina más grave, con mayor riesgo de complicaciones microvasculares y mayor necesidad de tratamiento con antidiabéticos orales e insulina.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rubio Cabezas O. Diabetes mellitus monogénica. *An Pediatr (Barc)*. 2008;68 Supl 1:73-7.
2. Velho G, Robert JJ. Maturity-onset diabetes of the young (MODY): genetic and clinical characteristics. *Horm Res*. 2002;57 Suppl 1:29-33.