



Medicina de Familia. SEMERGEN

<http://www.elsevier.es/semergen>



347/4430 - SÍNDROME DIABETES-SORDERA ASOCIADO A MUTACIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL

B. Calleja Arribas^a, L. Fernández García^b y M. Cordero Cervantes^c

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ventanielles. Oviedo. ^bMédico Residente de 2^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Cristo. Oviedo. ^cMédico de Familia. Hospital Álvarez Buylla. Mieres. Asturias.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 23 años acude a nuestra consulta por hipoacusia, en la anamnesis abuela materna con hipoacusia temprana, madre con hipoacusia de inicio con 35 años y hermana (27 años) con implante coclear. La paciente acaba de pasar a nuestro cupo, citamos días después a su madre y hermana. Realizamos anamnesis más amplia y nos informan que su abuela materna y madre presentan DM y recientemente su hermana también (todavía no filiada), como dato llamativo un tío materno ya fallecido presentaba síndrome MELAS. Se realiza una exploración que orientó hacia una sordera neurosensorial de inicio y se solicitaron pruebas complementarias con analítica de sangre y orina. Se decidió entonces inicio de dieta 1.800 kcal y derivación al servicio de Endocrinología y Otorrinolaringología del hospital de referencia, dado el resultado de DM para su filiación y debido también por sospecha de sordera neurosensorial de origen genético. Allí con el antecedente de tío materno con MELAS se realiza test genético orientado y se solicitó consulta con Genética y test con resultado mutación A3243G en el gen MT-TL1.

Exploración y pruebas complementarias: Talla baja (141,5 cm) y Peso 48,5 kg. Otoscopia bilateral normal. Rinne positivo. Webber no lateraliza. TA normal, glucemia capilar sin ayunas: 170. Resto de EF normal. Analítica inicial: glucemia basal 141 HbA1c 7,4%. Análisis orina: microalbuminuria positiva.

Orientación diagnóstica: Síndrome diabetes-sordera asociado a mutación del ADN mitocondrial.

Diagnóstico diferencial: Hipoacusia transmisiva, DM tipo 1.

Comentario final: Destacar la importancia de una buena anamnesis que en este caso fue esencial y oriento hacia el diagnostico ya que la mutación que presentaba la paciente son heterogéneas y producen diferentes presentaciones (MELAS, DM, sordera de herencia materna, talla baja...incluso individuos asintomáticos.

Bibliografía

1. Guillausseau PJ, Dubois-Laforgue D, Massin P, et al. Heterogeneity of diabetes phenotype in patients with 3243 bp mutation of mitochondrial DNA (Maternally Inherited Diabetes and

- Deafness or MIDD). *Diabetes Metab.* 2004;30(2):181-6.
2. van den Ouweland JM, Lemkes HH, Ruitenbeek W, et al. Mutation in mitochondrial tRNA(Leu)(UUR) gene in a large pedigree with maternally transmitted type II diabetes mellitus and deafness. *Nat. Genet.* 1992;1(5):368-71.

Palabras clave: Hipoacusia. DM monogénica.