



Medicina de Familia. SEMERGEN

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



347/1334 - UN TIPO DIFERENTE

V. Lao Cañadas^a, M. Álvarez Martín^b, J. Cabrerizo González^c y A. Moyano Aguera^a

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Oeste. Cartagena. Murcia. ^bMédico Residente de 3^{er} Año de Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario Santa Lucía. Cartagena. ^cMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antonio Abad. Cartagena.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 15 años sin antecedentes médicos conocidos, y con antecedentes familiares de DM1 y DM2 acude a consulta de atención primaria por hallazgo casual en su domicilio de glucemia capilar de 300 mg/dl. El paciente niega clínica de polidipsia o poliuria. Se le solicita analítica que ante los resultados se decide derivación a urgencias hospitalarias para ingreso a cargo de endocrinología.

Exploración y pruebas complementarias: TA 130/60. AC: tono rítmicos sin soplos. AP: MVC sin ruidos patológicos. Abdomen: Blando y depresible. No doloroso a la palpación. No masas ni megalias. Sin signos de irritación peritoneal. MMII: pulsos conservados y simétricos. Buena y simétrica temperatura distal. No edemas. ECK: RS a 70 lpm, sin alteraciones agudas de la repolarización. Rx tórax: normal. BQ: glucosa 174 mg/dl, glicohemoglobina 7,5%, resto normal. Hemograma: normal. Orina: normal. GSV: normal. Estudio genético: portador heterocigoto del cambio patogénico c.872Del en la secuencia analizada del gen HNF1A, siendo compatible con diagnóstico de MODY 3.

Orientación diagnóstica: Diabetes MODY tipo 3.

Diagnóstico diferencial: Diabetes mellitus I. Diabetes mellitus II. Diabetes tipo MODY. Glucemia basal alterada.

Comentario final: El paciente presenta buena evolución en planta. Al alta se inicia tratamiento con insulina y se solicita test genético. En revisión en consulta, ante los resultados del test genético, se cambia tratamiento a sulfonilureas. El síndrome MODY es una forma hereditaria de diabetes que se transmite con carácter autonómico dominante. Hasta la fecha, se han descrito 6 formas diferentes de este síndrome. El MODY 3 está asociado a mutaciones en el gen HNF1A localizado en la región cromosómica 12q24.2. Los afectados presentan una glucemia normal hasta los 10 años, luego hay un deterioro de la tolerancia a glucosa, hecho que causa una necesidad de tratamiento (dieta, hipoglucemiantes o insulina).

Bibliografía

1. Farreras Valentí P, Rozman C, eds. Farreras-Rozman. Medicina Interna, 17ª ed. Barcelona: Elsevier; 2012.
2. ResiUrgencias. Madrid: Ediciones Semergen, 2016.

Palabras clave: Diabetes. MODY. Glucemia.