

PENSAR EN DIABETES MODY, A PROPOSITO DE DOS CASOS CLINICOS

Dras: Maiche M. Rodriguez S.
Hospital Militar – Montevideo Uruguay

INTRODUCCIÓN:

La diabetes MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) es un grupo de enfermedades autosómicas dominantes que representan la principal causa de diabetes monogénica. Es una causa rara de diabetes (1% de todos los casos) y con frecuencia se diagnostica erróneamente como diabetes tipo 1 o tipo 2. Se caracteriza por una forma de diabetes no insulino dependiente, hereditaria, que se presenta clásicamente antes de los 25 años. Su reconocimiento y diagnóstico es importante ya que su tratamiento difiere del de los tipos clásicos de diabetes y determina la posibilidad de asesoramiento genético.

OBJETIVO:

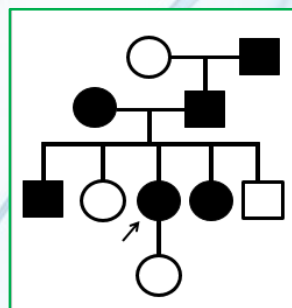
El objetivo de este trabajo es presentar dos casos clínicos de diabetes MODY, que permitan un acercamiento a esta patología, frecuentemente subdiagnosticada por la superposición clínica con diabetes 1 y 2 y porque su confirmación requiere del estudio genético, muchas veces inaccesible por razones económicas.

CASO CLINICO 1

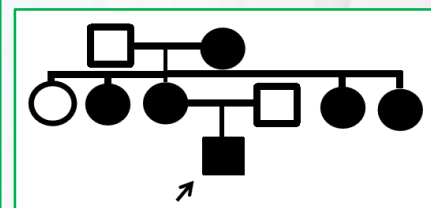
Paciente de 32 años, sexo femenino.
Diagnóstico incidental de diabetes a los 4 años de vida. Tratamiento solo higiénico dietético manteniendo excelente control metabólico. No repercusiones ni descompensaciones agudas.
En la adolescencia y vida adulta aumento de peso, se le indico metformina y posteriormente se rotó a glimepirida y linagliptina manteniendo siempre buen control.
AGO: 1 gesta, tratamiento con insulina lenta y rápida con buen control metabólico. Cesárea en semana 37, peso 4100 gr sin complicaciones.
AF: Diabetes en madre, padre, abuelo paterno y 2 hermanos. Hija de 6 años con glicemia normal.
Examen físico: peso 85,2 kg, talla 159 cm, IMC 33.8. No acantosis. Resto normal.
Paraclínica: HbA1c: 5,8 y 6.5 %.
No contamos con péptido C ni anticuerpos. Se solicitó panel de genes asociados a MODY que informa una mutación patogénica en heterocigosis en el gen GCK c.1020-1G>A causante de MODY 2.
Se suspende tratamiento farmacológico, mantiene adecuado control.

CASO CLINICO 2

Paciente de 18 años, sexo masculino, deportista.
Diagnóstico de diabetes a los 14 años por glicemia 152mg/dL, HbA1c 7,2%, asintomático. Inicia tratamiento con metformina con buen control metabólico, sin repercusiones ni descompensaciones agudas.
AF: Diagnóstico de diabetes en 3 generaciones consecutivas por línea materna. Madre de 60 años, diabética desde los 9 años diagnosticada como DM1.
Examen físico: Peso 60 kg, talla 170 cm, IMC 20,7 No acantosis, resto del examen normal.
Paraclínica: Anticuerpos de DM1 negativos, Péptido C: 0.50 nmol/L (4 años luego del diagnóstico). Se solicita panel de genes asociados a MODY que informa una mutación patogénica en heterocigosis en el en HNF1A c391C>T (p.Arg131Trip) MODY 3.



CASO 1



CASO 2

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Presentamos dos pacientes jóvenes con diabetes MODY tipo 2 y tipo 3. MODY 2 se produce por mutaciones en heterocigosis en el gen de la glucoquinasa (GCK), se caracteriza por el hallazgo de hiperglicemia incidental en edad pediátrica y habitualmente esta presente desde el nacimiento. Mantiene glucemias estables en el tiempo, no presenta complicaciones vasculares y no se beneficia de tratamiento farmacológico. Por lo tanto el diagnóstico determinó la suspensión del tratamiento en la paciente y el estudio de la familia.

MODY 3 se produce por mutaciones en heterocigosis en el factor nuclear hepático 1 alfa (HNF1A). Se caracteriza por diabetes de inicio en la juventud, hiperglucemias progresivas y desarrollo frecuente de complicaciones crónicas relacionadas con el control metabólico. Luego del diagnóstico se cambio el tratamiento del paciente y familiares dado que responden bien a dosis bajas de sulfonilureas.

CONCLUSIONES:

El diagnóstico correcto del tipo de diabetes permitió establecer un tratamiento optimo y realizar un seguimiento adecuado de la enfermedad y sus repercusiones tanto de los casos índice como de los familiares.

BIBLIOGRAFIA:

- Hattersley, A. T., & Patel, K. A. (2017). Precision diabetes: learning from monogenic diabetes. In *Diabetologia* (Vol. 60, Issue 5, pp. 769–777). Springer Verlag. <https://doi.org/10.1007/s00125-017-4226-2>
- Baldacchino, I., Pace, N. P., & Vassallo, J. (2020). Screening for monogenic diabetes in primary care. In *Primary Care Diabetes* (Vol. 14, Issue 1, pp. 1–11). Elsevier Ltd. <https://doi.org/10.1016/j.pcd.2019.06.001>
- Sanyoura, M., Philipson, L. H., & Naylor, R. (2018). Monogenic Diabetes in Children and Adolescents: Recognition and Treatment Options. In *Current Diabetes Reports* (Vol. 18, Issue 8). Current Medicine Group LLC 1. <https://doi.org/10.1007/s11892-018-1024-2>
- Chakera, A. J., Steele, A. M., Gloyn, A. L., Shepherd, M. H., Shields, B., Ellard, S., & Hattersley, A. T. (2015). Recognition and management of individuals with hyperglycemia because of a heterozygous glucokinase mutation. In *Diabetes Care* (Vol. 38, Issue 7, pp. 1383–1392). American Diabetes Association Inc. <https://doi.org/10.2337/dc14-2769>