

## Reunión Clínica 9 de Septiembre 2017

10:15 – 11:00

### “Diabetes Mody 2: Identificación de una mutación no descrita en paciente chilena.”

**PRESENTAN: Dra. Gloria Briones B.**

Médico Internista, Diabetóloga  
Servicio de Medicina. Unidad de Diabetes  
Hospital San Juan de Dios

**Bq. Daniela Seelenfreund H.(PhD)**

Departamento de Bioquímica Y Biología Molecular  
Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas  
Universidad de Chile  
GRUPO ÁREA OCCIDENTE

CASO CLINICO 2

Mujer nacida el 26 de octubre de 1995. Estudiante universitaria.

**Anamnesis**

El año 2011 consultó ginecólogo por ciclos menstruales irregulares, cefalea, polidipsia y poliuria, solicitándose exámenes generales, donde destaca glicemia 220 mg/dl. Se derivó a especialista.

En 2012 la prueba de tolerancia a la glucosa oral (PTGO) fue: glicemia de ayunas 116 mg/dl y poscarga 234 mg/dl. Estudio de auto anticuerpos: ICA, anti insulina, anti GAD, IA2, todos negativos; péptido C: 2,3 ng/ml (normal), HbA1c 6,8%, orina completa sin glucosuria. Se prescribió tratamiento dietético sin azúcar y restringido en carbohidratos.

Enero de 2013 se derivó a Unidad de Diabetes del Hospital San Juan de Dios.

De la anamnesis familiar destaca fuerte presencia de diabetes en la línea paterna; de los 9 hermanos (edades 43-62años): 4 mujeres y 2 hombres son diabéticos conocidos, 3 hombres no estudiados. La abuela paterna es diabética y el abuelo falleció de infarto agudo al miocardio. En la línea materna la abuela y un tío tienen DM2.

**Antecedentes**

Perinatales: peso al nacer 2450 g, pequeña para la edad gestacional, parto pretérmino.

Gineco-obstétricos: G0P0A0, anticonceptivos.

Quirúrgicos: colecistectomizada 2014. Anomalía dento facial con compresión maxilar severa operada a los 13 años.

Hábitos: tabaco, drogas y alcohol, todos negativos.

Examen físico es normal, IMC 18,2 kg/m<sup>2</sup>.

Exámenes bioquímicos normales, HbA1c 6,5%.

Se clasifica como DM tipo 2 (con dudas), se indica manejo nutricional y metformina 850 mg/día.

Evoluciona en buenas condiciones generales sin presentar complicaciones.

En enero de 2015 se suspende la metformina por intolerancia gástrica y se plantea el diagnóstico de diabetes MODY. Se aplicó el cálculo de MODY de la Universidad de Exeter el que dio una probabilidad de 75,5%.

El año 2016 en el estudio de diabetes a los miembros de la familia con PTGO se confirmó diabetes en el padre de 50 años (glicemias: ayunas 142 y poscarga 207 mg/dl) e hipertensión arterial. IMC 32 y HbA1c 6,8%. Se le indicó metformina 850 mg/día y enalapril 10 mg/12h. HbA1c actual 6,4%. En el hermano de 19 años, glicemia de ayunas 121mg/dl y poscarga 99 mg/dl (prediabético). En la madre la PTGO fue normal, actualmente en estudio de trombofilia.

### **Estudio genético**

Se decide realizar estudio genético para mutación del gen de glucoquinasa por secuenciación en los exones del 1 al 10 tanto en el caso índice como en su padre. Ambos presentan similar mutación no descrita para el gen de glucoquinasa: variante Gly448Asp en uno de sus alelos, considerada como patogénica.

### **Confirmándose el diagnóstico de diabetes MODY-2**

### **Referencias**

1. Amed S et al. Maturity-Onset Diabetes of the Young (MODY): Making the Right Diagnosis to Optimize Treatment. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jcjd.2016.03.002>
2. Vits L et al. Identification of novel and recurrent glucokinase mutations in Belgian and Luxembourg maturity onset diabetes of the young patients Clin Genet  
DOI: 10.1111/j.1399-0004.2006.00686.x