Cod. 484

DIABETES MONOGÉNICA ASOCIADA A HIPOACUSIA Y MIOCARDIOPATÍA DILATADA

Autores: Medero Canela, Rocío (1), Macías Beltrán Inmaculada (1), Domínguez Teba, Antonio Jesús (2)

(1): Médico Residente Medicina Familiar y Comunitaria. CS El Torrejón (Huelva

(2): Médico Residente Medicina Familiar y Comunitaria. CS Bollullos (Huelva)

Introducción

La miocardiopatía dilatada conlleva a una situación de insuficiencia cardiaca. La importancia de su diagnóstico radica en el mal pronóstico que presenta sin tratamiento.
El diagnóstico de diabetes monogénica no es algo frecuente. Es importante realizar un correcto diagnóstico de sospecha y confirmación ya que la estrategia de tratamiento difiere.

Caso clínico

Mujer de 55 años. Antecedentes familiares de hipoacusia y diabetes vía materna.
Antecedentes personales: hipoacusia neurosensorial y diabetes de años de evolución tratada con antidiabéticos orales con mal control metabólico.
Consulta por disnea y ortopnea de meses de evolución.
Exploración física: Presenta bajo peso (IMC 16) y crepitantes bibasales en la auscultación cardiopulmonar. Resto de la exploración sin hallazgos.
Pruebas complementarias: Analítica con proBNP elevado y hemoglobina glicada 8.6%, acidosis metabólica. Ecocardiograma con disfunción sistólica severa y patrón restrictivo. Coronariografía normal. Estudio genetico (DNA mitocondrial) con heteroplasmia de la mutación A3243G.
Diagnóstico diferencial:
Disnea: origen respiratorio/cardiológico.
Diabetes: tipo 1/tipo 2/monogénicas. Dentro de las monogénicas: MODY/mitocondrial.
La triada miocardiopatía dilatada, hipoacusia y diabetes monogénica sugiere ***mutación DNA mitocondrial.***
Tratamiento: insulina para la diabetes, betabloqueantes, diuréticos e IECAs para la miocardiopatía.
La paciente evoluciona de forma satisfactoria. Se realiza estudio genético a familiares.

Estrategia actuación

Ante un paciente que debute con diabetes, con fenotipo no característico de diabetes tipo 2, además de historia familiar de una rama importante y que no responda a tratamiento oral debemos sospechar diabetes monogénica.
Con respecto al tratamiento, destacar que responden a insulina y que está contraindicada la metformina por riesgo de acidosis láctica. De ahí la importancia de realizar diagnóstico diferencial en los pacientes con manifestaciones atípicas. El estudio familiar es imprescindible para tratar de forma precoz a los familiares afectos.
El abordaje y seguimiento multidisciplinar serán la clave para el éxito del tratamiento, se debe realizar control exhaustivo de factores de riesgo cardiovascular para prevenir las complicaciones a largo plazo.

Bibliografía

Barrio R. Diabetes monogénicas: enfoque diagnóstico y tipos más frecuentes. Av. Diabetol. 2007; 23(5):333-340.
Cataldo LR, Olmos P, Smalley SV, Díez A, Parada A, Gejman R, Fadic R, Santos JL. Heteroplasmia de la mutación del DNA mitocondrial A3243G en la diabetes y sordera de herencia materna. Rev Med Chile. 2013; 141:305-312.
Maseda E, Sampedro A, Ablanedo A, Alonso JR. Síndrome de diabetes de herencia materna y sordera. Acta Otorrinolaringológica Española. 2008; 59:472-473