

## COMUNICACIONES ORALES

**RELACIÓN ENTRE LA COMPOSICIÓN CORPORAL Y LA ESTEATOSIS HEPÁTICA NO ALCOHÓLICA**

RELATIONSHIP BETWEEN BODY COMPOSITION AND NON-ALCOHOLIC LIVER STEATOSIS

**Ana Segarra Balao<sup>1/1</sup>; María De Damas Medina<sup>1/1</sup>; Roberto Carlos Romo Remigio<sup>1/1</sup>; Juan de Dios Barranco Ochoa<sup>1/1</sup>; María Sánchez-Prieto Castillo<sup>1/1</sup>; Carmen Gutiérrez Alcántara<sup>1/1</sup>; Alberto Moreno Carazo<sup>1/1</sup>**

(1) Complejo Hospitalario de Jaén

(1) Servicio de Endocrinología y Nutrición

## NUTRICIÓN CLÍNICA

**INTRODUCCIÓN**

La obesidad y el síndrome metabólico son factores de riesgo conocidos para el desarrollo de esteatosis hepática no alcohólica (EHNA), que se caracteriza por el acúmulo de grasa en los hepatocitos en ausencia de otras etiologías de daño hepático.

**OBJETIVOS**

Comparar medidas de antropometría clásica (IMC, perímetro de cintura) ya validadas, con nuevas técnicas de composición corporal (bioimpedanciometría) y su relación con el grado de esteatosis y fibrosis hepática.

**MATERIAL Y MÉTODOS**

Estudio transversal descriptivo. Se recogen medidas antropométricas (índice de masa corporal, IMC, y perímetro de cintura, PC) y de composición corporal (Bioimpedanciometría Akern Bia 101<sup>®</sup>) en pacientes con enzimas hepáticas alteradas, descartadas otras posibles causas de hepatitis. Se realiza ecografía hepática y Fibroscan<sup>®</sup> para diagnóstico de EHNA y fibrosis. Análisis estadístico con SPSS<sup>®</sup>.

**RESULTADOS**

N= 93. Edad media 59.8 ± 12.98 años. 62.4% varones. IMC 30.05 ± 5.96 Kg/m<sup>2</sup>. PC 101.98±14.46 cm. Diabetes mellitus 24.7%. HTA 51.6%. Dislipemia 38.7%. Se plantean regresiones logísticas individuales de variables analíticas, nutricionales y de características físicas de los pacientes, para comprobar qué variables son un factor de riesgo o protección a presentar un Grado de Esteatosis mayor de 2; y cuáles a presentar un Grado de Fibrosis mayor a 2. Posteriormente se plantea un modelo de regresiones logística multivariante hacia atrás tanto para el estudio del grado de esteatosis como el grado de fibrosis, con las variables que presentan efecto significativo en los modelos individuales. Para grado de Esteatosis: Se comprueba que las variables Leucocitos,

PC y FMe se manifiestan como factor de riesgo a presentar el evento; y la variable FM es un factor de protección al evento, siendo estas variables estadísticamente significativas. Para Grado Fibrosis: Se comprueba que las variables FM y GOT se manifiestan como factor de riesgo a presentar el evento y las variables Plaquetas y Colesterol LDL son factores de protección al evento, siendo estas variables estadísticamente significativas.

**CONCLUSIONES**

El PC y la FMe son factores de riesgo independientes para el desarrollo de EHNA. El PC tiene limitaciones para predecir el grado de fibrosis. En nuestro estudio, la FM sí es un predictor independiente para fibrosis.

**ANÁLISIS COMPARATIVO DE DOS PROTOCOLOS DIAGNÓSTICOS DE DIABETES GESTACIONAL: SOBRECARGA ORAL DE GLUCOSA VS GLUCEMIA BASAL/HEMOGLOBINA GLICOSILADA COMO ALTERNATIVA DURANTE LA PANDEMIA POR COVID-19**

COMPARATIVE ANALYSIS OF TWO DIAGNOSTIC PROTOCOLS FOR GESTATIONAL DIABETES MELLITUS: ORAL GLUCOSE TOLERANCE TEST VS BASAL GLUCEMIA/GLYCOSYLATED HEMOGLOBIN AS AN ALTERNATIVE IN THE COVID-19 PANDEMIC

**José Ignacio Martínez Montoro<sup>1/1</sup>; Víctor José Simón Frapolli<sup>1/1</sup>; María Molina Vega<sup>1/1</sup>; Sonsoles Morcillo Espina<sup>1/1</sup>; María Suárez Arana<sup>2/2</sup>; Francisco J Tinahones<sup>1/1</sup>; María José Picón César<sup>1/1</sup>**

(1) Hospital Universitario Virgen de la Victoria/Instituto de Investigación Biomédica de Málaga-IBIMA, (2) Hospital Regional Universitario de Málaga

(1) Endocrinología y Nutrición, (2) Ginecología y Obstetricia

## DIABETES

**INTRODUCCIÓN**

En mayo de 2020, durante la situación de pandemia por COVID-19, el Grupo Español de Diabetes y Embarazo publicó un documento de consenso en el que se establecían los criterios para el diagnóstico de diabetes gestacional (DG) en caso de no poder aplicar el protocolo habitual en dos fases por la situación de emergencia sanitaria.

**OBJETIVOS**

El objetivo del presente trabajo es realizar un análisis comparativo de las características de las mujeres con test de O'Sullivan positivo en el mismo trimestre de embarazo de 2019 y 2020, en el que se aplicaron los criterios propuestos ante la imposibilidad de realizar la sobrecarga oral de glucosa (SOG) en nuestro centro.

**MATERIAL Y MÉTODOS**

Estudio observacional retrospectivo en el que se comparan datos clínicos-analíticos de mujeres con test de O’Sullivan positivo en el trimestre de septiembre-octubre-noviembre de 2019 diagnóstico de DG mediante SOG-100 g y 2020 diagnóstico de DG mediante criterios de glucemia basal  $\geq 100$  mg/dl en primer trimestre;  $\geq 95$  mg/dl en segundo trimestre /HbA1c  $\geq 5.9\%$  en primer trimestre;  $\geq 5.7\%$  en segundo trimestre.

**RESULTADOS**

Las principales características de ambos grupos se exponen en la tabla 1. Como resultados más relevantes: en el último trimestre de 2019 hubo 41 diagnósticos de DG (el 16% de las pacientes con O’Sullivan positivo) por 37 en 2020 (13.8%),  $p = 0.489$ . 10 de los

diagnósticos de 2019 se realizaron antes de la 24 semana de gestación por 17 en 2020 (15.4% vs 17.7%  $p = 0.699$ ); 31 de los diagnósticos de 2019 se realizaron tras la 24 semana de gestación por 19 en 2020 (16.1% vs 11.1%  $p = 0.699$ ). No hubo diferencias significativas en cuanto a la modalidad de tratamiento que recibieron las pacientes en los dos periodos en comparación (dieta/insulinoterapia/metformina) ( $p = 0.454$ ).

**CONCLUSIONES**

La tasa de diagnóstico de DG fue similar utilizando los criterios de SOG (2019) y los criterios de glucemia basal/HbA1c por la situación de pandemia por COVID-19 (2020). Asimismo, no hubo diferencias en cuanto al número de pacientes que requirieron tratamiento farmacológico.

	Grupo 2019 (n=257)	Grupo 2020 (n=268)	p
Edad (años)	33,6 $\pm$ 6,38	33,93 $\pm$ 5,01	0,535
IMC previo (kg/m <sup>2</sup> )	27,87 $\pm$ 6,86 (n=233)	27,15 $\pm$ 6,15 (n=265)	0,222
Primíparas	106 (n=219)	111 (n=137)	<0,001
Antecedentes familiares DG	60 (n=224)	87 (n=264)	0,139
Antecedentes personales DG	12 (n=123)	32 (n=154)	0,013
Antecedentes macrosomía	5 (n=117)	26 (n=155)	0,001
O’Sullivan (mg/dL)	160 $\pm$ 16,7	159,41 $\pm$ 28,71	0,577
Glucosa 0’ (mg/dL)	84,6 $\pm$ 7,88	83,69 $\pm$ 11,63	0,293
Glucosa 60’ (mg/dL)	160,35 $\pm$ 29,81		
Glucosa 120’ (mg/dL)	138,8 $\pm$ 29,31		
Glucosa 180’ (mg/dL)	109,60 $\pm$ 31,80		
HbA1c (%)		5,23 $\pm$ 0,38	
EG SOG-100 g(semanas)	25,41 $\pm$ 6,27	23,91 $\pm$ 6,97	0,010
> 24 semanas	192 (74.7%)	171 (63.8%)	0,008
$\leq$ 24 semanas	65 (25.3%)	96 (35.8%)	
Diagnóstico de DG	41 (16%)	37 (13.8%)	0,489
Tratamiento			0,454
Insulina	11 (26.8%)	14 (37.8%)	
Dieta	29 (70.7%)	21 (56.8%)	
Metformina	1 (2.4%)	2 (5.4%)	

Tabla 1. (ANÁLISIS COMPARATIVO DE DOS PROTOCOLOS DIAGNÓSTICOS DE DIABETES GESTACIONAL: SOBRECARGA ORAL DE GLUCOSA VS GLUCEMIA BASAL/HEMOGLOBINA GLICOSILADA COMO ALTERNATIVA DURANTE LA PANDEMIA POR COVID-19)

## VALORACIÓN DEL ESTADO NUTRICIONAL EN PACIENTES CON TUMORES DE CABEZA Y CUELLO

ASSESSMENT OF NUTRITIONAL STATUS IN PATIENTS WITH HEAD AND NECK TUMORS

**Andrea Fernández Valero<sup>1/1</sup>; Isabel María Vegas Aguilar<sup>1/1</sup>; Jose Ignacio Martínez Montoro<sup>1/1</sup>; Jose Manuel García Almeida<sup>1/1</sup>; Francisco José Tinahones Madueño<sup>1/1</sup>**

(1) Hospital Universitario Virgen de la Victoria

(1) Endocrinología y Nutrición

NUTRICIÓN CLÍNICA

### INTRODUCCIÓN

Los pacientes con tumores de cabeza y cuello son pacientes con un elevado riesgo de desnutrición, tanto por la propia localización de la enfermedad y su evolución, como por los tratamientos agresivos a los que deben ser sometidos, que dificultan o impiden una ingesta oral adecuada.

### OBJETIVOS

El objetivo de este trabajo es describir su estado nutricional en la primera visita a la consulta de Nutrición.

### MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio observacional retrospectivo en el que se recogieron los datos de 40 pacientes con tumores de cabeza y cuello valorados por primera vez en la consulta de Nutrición. Se recogieron datos analíticos (linfocitos, colesterol, albúmina y prealbúmina), datos antropométricos (índice de masa corporal, porcentaje de pérdida de peso), dinamometría de mano (Jamar), bioimpedanciometría y ángulo de fase (AF). Además se valoró si tenían algún tipo de soporte nutricional previo.

### RESULTADOS

Se presentan los datos de 40 pacientes (32 hombres y 8 mujeres) con una edad media de  $61,85 \pm 10,43$  años. En cuanto al tipo de tumor, el 92.5% era de tipo epidermoide, siendo la mayor parte (57%) de localización laríngea y el 54.8% estadio IV. El 75% de los pacientes ya recibían suplementación o nutrición enteral completa vía oral (43,3%), SNG (33,3%) o gastrostomía (23,3%). En cuanto a la valoración nutricional, los datos analíticos fueron: linfocitos  $1522 \pm 1105 \times 10^9$ , albúmina  $3,31 \pm 0,66$  g/dl, prealbúmina  $22,8 \pm 8,47$  mg/dl y colesterol total  $180,32 \pm 36,3$  mg/dl. El peso medio fue de  $63,1 \pm 12,7$  kg con un IMC de  $23,1 \pm 5,96$  y un porcentaje de pérdida de peso medio de 9,5%. La dinamometría fue de  $25,41 \pm 7,21$ . Por último, el análisis de composición corporal por bioimpedancia mostraba una hidratación del  $75,12\% \pm 3,42$ , agua extracelular  $52,4 \pm 5,7\%$ , masa grasa  $19,8 \pm 9,35\%$ , masa libre de grasa  $80,2 \pm 9,35\%$ , masa muscular  $40,99 \pm 7,71\%$ , nutrición  $711,98 \pm 150,43$ , ángulo de fase  $4,9 \pm 1,02\%$  y ángulo de fase estandarizado  $-0,71 \pm 1,67\%$ .

## CONCLUSIONES

Un elevado porcentaje de pacientes cumple criterios GLIM de desnutrición moderada, ya que cumplen el criterio etiológico (enfermedad aguda y reducción de la ingesta) y el criterio fenotípico (pérdida de peso medio 9.5%). De forma concordante, la utilización de las nuevas medidas de composición corporal como la bioimpedanciometría a través del AF y el AF estandarizado nos permite objetivar desnutrición a nivel celular.

## EVALUACIÓN DE LA DETERMINACIÓN DE PTH EN EL LAVADO DE PAAF COMO PRUEBA DIAGNÓSTICA DEL ADENOMA DE PARATIROIDES

PARATHYROID HORMONE ASSESSMENT IN WASHING LIQUID AFTER FINE-NEEDLE ASPIRATION AS A DIAGNOSTIC TEST FOR PARATHYROID ADENOMA

**Celia Gallego Díaz<sup>1/1</sup>; Manuel J. Caballero Segura<sup>1/1</sup>; Virginia Hernando Jiménez<sup>1/1</sup>; Guillermo Martínez de Pinillos Gordillo<sup>1/1</sup>; Joaquín Bobillo Lobato<sup>1/2</sup>**

(1) Hospital Virgen de Valme

(1) Endocrinología y Nutrición, (2) Bioquímica Clínica

TIROIDES-PARATIROIDES (GENERAL)

### INTRODUCCIÓN

Actualmente existen varias pruebas diagnósticas para el estudio de los adenomas de paratiroides, sin embargo la localización de éstos en algunos casos supone un desafío. La implementación de nuevas pruebas diagnósticas puede facilitar el abordaje quirúrgico mínimamente invasivo.

### OBJETIVOS

Evaluar la utilidad de la determinación analítica de PTH en el lavado de PAAF como prueba diagnóstica del adenoma de paratiroides en pacientes con hiperparatiroidismo primario.

### MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio observacional retrospectivo de 31 pacientes diagnosticados de hiperparatiroidismo primario en nuestro hospital a los que se realizó PAAF ecoguiada de lesiones compatibles con adenoma de paratiroides con determinación de PTH en el lavado de aguja (PTH<sub>L</sub>). Se ha considerado como positivo un punto de corte para PTH<sub>L</sub> de 100 pg/mL.

### RESULTADOS

El 74,2% de la muestra fueron mujeres con una edad media de  $61,5 \pm 8,7$  años. Se punzaron 31 lesiones con un diámetro medio de  $13,74 \pm 12,6$  mm, sin registrarse ninguna complicación relacionada con el procedimiento. El 80,7% de los casos no presentaba captación

en la gammagrafía con Sestamibi-Tc99m, en el 12,9% se sospechaba adenoma intratiroideo y en el 6,4% había discordancia entre estudios de imagen (ecografía, gammagrafía, TAC 4D paratiroideo). El valor medio de PTHL fue  $4626 \pm 10430$  pg/mL, considerándose positivos el 74,2% de los casos. Hasta la realización del análisis se han intervenido 23 pacientes y el resultado de la cirugía ha sido concordante con la lesión localizada mediante PTHL en un 86,9% de los casos. La determinación de PTHL ( $\geq 100$  pg/mL) en nuestra serie, presenta una sensibilidad del 90%, un valor predictivo positivo del 100%, especificidad del 100% y el valor predictivo negativo del 60%.

Se observaron 2 casos falsos negativos con valores de PTHL 64 y 72 pg/mL.

### CONCLUSIONES

La medición de PTH en el lavado de PAAF es una prueba diagnóstica asequible y de gran utilidad para confirmar la localización del adenoma de paratiroides. Son necesarios más estudios para establecer un punto de corte estandarizado para PTHL. Esta técnica podría establecerse como una prueba segura, complementaria o alternativa, en casos de difícil localización o con pruebas de imagen discordantes.

## MARCADORES MOLECULARES E INFLAMATORIOS EN LA VALORACIÓN NUTRICIONAL MORFOFUNCIONAL EN LA SARCOPENIA DE ORIGEN ONCOLÓGICO

MOLECULAR AND INFLAMMATION MARKERS IN THE MORPHOFUNCTIONAL NUTRITIONAL EVALUATION IN SARCOPENIA IN PATIENTS WITH CANCER

**Aura D. Herrera Martínez<sup>1/1</sup>; Soraya León Idougou-rram<sup>1/1</sup>; Concepción Muñoz Jiménez<sup>1/1</sup>; Prudencio Sáez-Martínez<sup>1/1</sup>; Gregorio Manzano<sup>1/1</sup>; Fernando L-López<sup>1/1</sup>; María José Molina Puerta<sup>1/1</sup>; María Ángeles Gálvez Moreno<sup>1/1</sup>; Manuel D. Gahete<sup>1/1</sup>; Raúl M. Luque<sup>1/1</sup>**

(1) Hospital Universitario Reina Sofía. Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC)

(1) Endocrinología y Nutrición

ENDOCRINOLOGÍA BÁSICA

### INTRODUCCIÓN

La carga inflamatoria es un criterio etiológico en el diagnóstico de la malnutrición; algunas citoquinas pueden estimular el catabolismo proteico e inhibir la síntesis de proteínas; adicionalmente, algún componente del inflammasoma se ha relacionado con pérdida de masa muscular en la vejez, sin embargo, se desconoce su rol en la sarcopenia tumoral.

### OBJETIVOS

Determinar la expresión molecular de componentes del inflammasoma (receptores NOD-like, citoquinas/ componentes de apoptosis, reguladores de activación, daño celular/ADN) en pacientes oncológicos (n=45), y su relación con el estado nutricional.

### MATERIAL Y MÉTODOS

La valoración morfofuncional incluyó: antropometría, bioimpedanciometría, ecografía muscular y de tejido adiposo, así como estudio bioquímico y biopsia líquida en los 45 pacientes evaluados.

### RESULTADOS

Parámetros ecográficos de tejido adiposo y muscular se correlacionaron con niveles de PCR, IL6 y expresión molecular de componentes del inflammasoma ( $p < 0.05$ ). Éstos últimos se correlacionaron con parámetros antropométricos/bioquímicos, impedanciometría, ángulo de fase (AF), y se asoció con la presencia de síntomas gastrointestinales y nivel de dependencia ( $p < 0.05$ ).

Un AF estandarizado (AFS)  $< -1.65$  (asociado con mayor mortalidad en oncología) se asoció con menor tejido adiposo en muslo y mayores niveles de IL6 ( $p < 0.05$ ). Pacientes con pérdida de peso reciente mostraron cambios en la expresión molecular de IL18, IL1RA, TLR4, IL6R y P19; mientras que la pérdida de peso más prolongada mostró además alteración en niveles de TGFB y CXCL8 ( $p < 0.05$ ). La IL6 sérica se asoció con el AF, niveles de tejido adiposo y la expresión molecular de IFI16, IL1RA y SIRT1 ( $p < 0.05$ ). La combinación de la determinación de niveles séricos de PCR, IL6 y algunos componentes moleculares (p27, ASC, CCL2, NLRP12, IL1R, CXCL3, IL1RA) permitieron discriminar adecuadamente los pacientes con malnutrición (VIP scores 1.4-2.3).

### CONCLUSIONES

Componentes del inflammasoma se relacionan con parámetros nutricionales clínicos, antropométricos, ecográficos y bioquímicos. Su estudio podría ofrecer información precoz para predecir la evolución de la sarcopenia y mejorar el abordaje nutricional en pacientes oncológicos.

## SEGUIMIENTO DE LA EDUCACIÓN TERAPÉUTICA (ET) EN PACIENTE DE DEBUT DE DIABETES EN UN HOSPITAL DE DÍA DE DIABETES (HDD)

FOLLOW-UP OF THERAPEUTIC EDUCATION (TE) IN PATIENTS WITH EARLY ONSET DIABETES IN A DIABETES DAY HOSPITAL (DDH)

**Pilar SantaCruz Álvarez<sup>1/1</sup>; Fátima Farfán Díaz<sup>1/1</sup>; Carmen Amelia Ruiz Trillo<sup>1/1</sup>; Ana Pérez Morales<sup>1/1</sup>; Mónica Enríquez Macías<sup>1/1</sup>**

(1) H.U. Virgen del Rocío  
(1) Endocrinología y Nutrición

## ENFERMERÍA Y EDUCACIÓN TERAPÉUTICA

### INTRODUCCIÓN

El PAI DM indica que a todas las personas con DMT1 y sus cuidadores se les ofertará, al debut de la enfermedad, un programa de ET de supervivencia, adaptado a sus capacidades. El programa de supervivencia se completará, en un plazo máximo de 3 meses, con un programa avanzado.

### OBJETIVOS

Evaluar seguimiento y resultados del programa de Educación Terapéutica (ET) de supervivencia y avanzada en diabetes de novo durante 2020.

### MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo observacional del seguimiento de personas con diabetes de novo, en el HDD durante 2020. Derivados desde AP o Urgencias de hospitalización de nuestra área hospitalaria, con clínica cardinal y sin filiar tipo de diabetes y que precisan insulinización. La enfermera realiza ET estructurada: Educación de Supervivencia (ES) de 4 días y refuerzos según necesidades, en HDD. A continuación, Educación Grupal Avanzada (EGA) entre 1-3 meses después de la ES.

### RESULTADOS

El total de pacientes ha sido 68, edad media de 31,3 años. Precisaron, inicialmente, tratamiento con insulina. El 50% se filio con DM tipo1, el 41,2% DM tipo2 y un 0,08% otros tipo de diabetes. El 28% mujeres: con DMtipo1 el 47,3% , con DMtipo2 el 47,3% y otro tipo de diabetes el 5,4%. El 72% hombres: con DMtipo1 el 51% , con DMtipo2 el 38,7% y otro tipo de diabetes el 10%. Se realiza Educación de Supervivencia en el 100% y EGA en el 70% de DM tipo1 y en DMtipo2 en el 7,1%. La HbA1C de inicio es de 12,1 de media en el total de pacientes. Los que realizan EGA, previo al curso tienen una HbA1C de 8,6 de media(1 a 3 meses del inicio). Tras el curso de EGA , HbA1C es 6,46 de media(6±2 meses del inicio).

### CONCLUSIONES

La ES en el debut se realiza en todos los pacientes, se deja constancia en la HC del paciente. La EGA se realiza en tipo1 y tipo 2 con múltiples dosis de insulina. En tipo2, una vez control metabólico estable y con insulina basal y/o ADOS, continúan seguimiento y ET en AP. El 30% de DMtipo1 que no acuden a cita de EGA, se les asigna nueva cita. El control metabólico y glucemia mejora, significativamente, tras el inicio de tto y educación terapéutica estructurada. Fundamental que el profesional realice seguimiento de todo el proceso de ET de las personas con diabetes, para asegurar la implicación, los conocimientos y habilidades en el manejo de su enfermedad.

## IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES PATOGENÉTICAS ASOCIADAS A DIABETES MONOGÉNICA MEDIANTE UN PANEL DIRIGIDO CON TECNOLOGÍA NGS EN PACIENTES CON MODY X

IDENTIFICATION OF PATHOGENIC GENE VARIANTS OF MONOGENIC DIABETES USING TARGETED SEQUENCING BY NGS IN MODY X PATIENTS

**Ana María Lago-Sampedro<sup>1/1</sup>; Juan Miguel Gómez-Zumaquero<sup>2/2</sup>; María Jesús Pinto-Medel<sup>2/2</sup>; Ignacio Ruiz<sup>1/1</sup>; María del Carmen Benito-López<sup>1/4</sup>; Natalia Colomo-Rodríguez<sup>1/1</sup>; Marta Domínguez<sup>1/1</sup>; Rosario Vallejo-Mora<sup>1/1</sup>; Diego Lozano-Peral<sup>3/4</sup>; María Soledad Ruíz de Adana<sup>1/1</sup>**

(1) Hospital Regional Universitario de Málaga, (2) IBIMA, (3) Universidad de Málaga

(1) UGC Endocrinología y Nutrición, (2) ECAI de Genómica, (3) UGC de Genética, (4) Centro de supercomputación y Bioinnovación - Unidad de Genómica

## DIABETES

### INTRODUCCIÓN

La diabetes monogénica representa aproximadamente el 1-3% de todos los casos de diabetes. Su diagnóstico genético es importante pues supone cambios terapéuticos, pronósticos significativos e implicaciones para los miembros de la familia. Unos 14 genes descritos en la literatura científica están estrechamente relacionados con la aparición del fenotipo MODY, aunque aún existe una alta prevalencia de casos sin diagnóstico genético denominados MODY-X.

### OBJETIVOS

Identificar variantes patogénicas mediante tecnología de secuenciación masiva (NGS), empleando un panel de 32 genes en pacientes con sospecha clínica de diabetes monogénica y con estudio previo Sanger negativo para los genes frecuentemente implicados en este tipo de diabetes (HNF1A, GCK, HNF1B, HNF4A e INSR).

### MATERIAL Y MÉTODOS

Se seleccionaron 106 pacientes con fenotipo característico de diabetes monogénicas, de los cuales 41 presentaron resultados negativos mediante Sanger para variantes en los genes HNF1A, GCK, HNF1B, HNF4A, INSR y diabetes mitocondrial.

Mediante un panel dirigido de secuenciación masiva de 32 genes relacionados con diabetes monogénicas, se evaluó la patogenicidad de las variantes identificadas de acuerdo con las directrices de "ACMG-AMP".

Las mutaciones encontradas se confirmaron mediante secuenciación Sanger.

**RESULTADOS**

De los 106 sujetos estudiados mediante Sanger, en 65 sujetos (61%) se encontraron variantes patogénicas en algunos de los genes más frecuentemente implicados (HNF1A, GCK, HNF1B, HNF4A e INSR), quedando 41 casos (39%) sin diagnosticar a los que denominamos MODY X. Del total de casos MODY X, se logran diagnosticar a 15 pacientes más mediante el panel dirigido con tecnología NGS, identificando variantes patogénicas en un 37% de estos MODY X; encontrándose un 5% de estas variantes en el gen HNF4A, un 12% en HNF1A (de estos un paciente presentó también variante para HNF1B, siendo bigénico), un 2,5% en PDX1, un 2,5% en CEL, un 5% en INS, un 2,5% en ABCC8, un 2,5% en PTF1A y un 5% en SLC2A2.

**CONCLUSIONES**

Utilizando NGS mediante un panel de 32 genes específico de diabetes monogénica dirigido a pacientes fenotipados en consulta de Diabetes y Genética, se puede conseguir un incremento de un 14% en el rendimiento de diagnóstico genético respecto a la tecnología Sanger, con menores costes, en un escenario de medicina personalizada de precisión aplicada a la diabetes.

Tabla de nuevos diagnósticos por NGS en el total de 41 casos MODY X:	
Variante patogénica en el gen;	Porcentaje de diagnóstico (%)
HNF4A	5
HNF1A*	12
PDX1	2.5
CEL	2.5
INS	5
ABCC8	2.5
PTF1A	2.5
SLC2A2	5
Total de pacientes con variantes patogénicas diagnosticadas (15)	37%
Pacientes sin diagnóstico tras NGS (26)	63%

Tabla 1.\*Uno de ellos con variante también para HNF1B, por tanto el paciente es bigénico. (IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES PATOGENICAS ASOCIADAS A DIABETES MONOGÉNICA MEDIANTE UN PANEL DIRIGIDO CON TECNOLOGÍA NGS EN PACIENTES CON MODY X)