CASO CLÍNICO

**MUTACIÓN DEL GEN DE LA INSULINA (INS), EN UNA FAMILIA CON MODY**

Paciente mujer de 49 años, que como antecedente de importancia presenta abuela con dx de diabetes mellitus no se especifica tipo, Madre con Diabetes mellitus tipo 2 , Padre con dx de Diabetes Mellitus tipo 1, tres hermanos con Diabetes mellitus, uno de ellos falleció por complicaciones agudas de diabetes, y los otros dos en tratamiento con: metfomina y glibenclamida controlando parcialmente la glicemia. Presenta a los 24 años de forma incidental glucosuria en un examen de orina realizado por síndrome miccional, por lo cual inicia estudios, teniendo en cuenta que tenía un IMC de 22.5 Kg/m2, se realizaron los siguientes exámenes auxiliares: glucosa basal repetida en dos oportunidades encontrando valores superiores a 200 mg/dL por lo cual se diagnostica de Diabetes Mellitus y se inicia tratamiento con metformina 850mg, 2 veces al día, obteniendo controles adecuados de glucosa hasta los 30 años, momento en el cual inicia su primera gestación, por lo que se decide cambiar de medicación: Insulina NPH, dicha medicación continua hasta la actualidad (NPH: 45/45 UI SC y 25/25/25 UI SC de Insulina regular) variando dosis de acuerdo a requerimiento. Hace 03 años su hija de 6 años presenta polidipsia por lo cual se le realizan exámenes de laboratorio encontrando: Glucosa basal (1) 162 mg /Dl, Glucosa basal (2) 154 mg/DL, Péptido C 4.43, Insulina 8.54, TSH:4.32, T4L: 16, Anticuerpo de la descarboxilasa del ácido glutámico negativo, siendo diagnosticada de Diabetes pobablemente Mody e iniciando tratamiento con Metfomina 850 mg 01 tab vo c/12h, con control glicémico parcial, además de ello se realizar estudio genético el cual se llevó a cabo el día 27-06-2019 evidenciando que presentan una variante patogénica en heterocigosis en el exón 2 del gen INS (en la zona de unión entre la cadena B de la proinsulina y el péptido C), consistente en un cambio de la citosina en posición 163 por tiamina (c. 163C> T), lo que conlleva a la proteína a la sustitución de la arginina 55 por cisteína (p-Arg55Cys). Dicha mutación también fue encontrada en su madre, por lo tanto ambas pacientes fueron diagnosticada de Diabetes MODY tipo 10, recibiendo tratamiento con insulina de acuerdo a requerimiento con control glicémico adecuado.

**CONCLUSIONES:**

1. La detección de mutaciones en genes MODY se debe realizar en pacientes que requieren insulina, son negativos para autoanticuerpos pero tienen antecedentes familiares de diabetes.
2. Es importancia el diagnóstico genético en este tipo de pacientes, ya que en relación al resultado se establecerá a cuál de los múltiples tipos de Diabetes Mody pertenece y de acuerdo a ellos se administrará el tratamiento más adecuado y se evaluará las complicaciones más frecuentes.
3. Las mutaciones en el gen *INS* afectan una variedad de pasos diferentes de la biosíntesis de insulina, lo que lleva a formas distintas de daño de las células β. Dicha mutación es muy rara y por el momento no se tiene reporte de casos en Perú