P-101

LA IMPORTANCIA DEL FENOTIPO

Maria José Maseda Armesto[1]

[1] *C.S. Zuazo*

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Varón de 49 años con mal control metabólico en analítica semestral (hemoglobina glicada 10) con IMC (índice de masa corporal) 22,46. En 2018 (41 años) se le diagnosticó de diabetes mellitus (DM) tipo 2, IMC 27,8, glucemia basal 138 mg/dL y glicada 6,6. Se inició tratamiento con metformina con buen control los primeros 2 años, después se fueron añadiendo otros antidiabéticos orales por mal control. Por todo ello le remitimos al servicio de endocrinología para que soliciten pruebas de autoinmunidad y valoren posible fenotipo insulinodependiente. Antecedentes personales: normotenso, normopeso, no hábitos tóxicos, dislipemia en tratamiento. Antecedentes familiares: padre DM secundario a pancreatopatía, ambas abuelas DM en edad avanzada, no enfermedades autoinmunes familiares. Tratamiento farmacológico: dapagliflozina/metformina, linagliptina, gliclazida, atorvastatina.

EXPLORACIÓN/PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

AntiGAD +, nivel de péptido C normal y es portador del haplotipo DR4/DR4 que tiene riesgo muy alto de susceptibilidad para DMID (DM insulinodependiente); también se detecta hipotiroidismo autoinmune, Ac TPO elevados.

ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA/JUICIO CLÍNICO

DMID, la DM es una enfermedad metabólica compleja con múltiples mecanismos patogénicos; tradicionalmente se clasificaba como tipo 1 (DM1, por destrucción autoinmune de las células b pancreáticas) y tipo 2 (DM2, resistencia a insulina y deterioro de la secreción de insulina), que no explica la heterogeneidad de la enfermedad. Recientes estudios (Ahlqvist et al., 2018) han propuesto una clasificación basada en 5 subtipos fenotípicos que permitan una personalización del tratamiento y se definen en base a una serie de variables: 1) presencia de Ac anti-GAD (GADA), miden el nivel de disfunción de las células b, asociado a DM1, no aparecen en DM2; 2) edad al diagnóstico; 3) IMC; 4) niveles de hemoglobina glicada; 5) péptido C, que estima células b y resistencia a la insulina.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Diabetes con Autoinmunidad Severa (SAID), Diabetes con Deficiencia Severa de Insulina (SIDD), Diabetes con Resistencia Grave a la Insulina (SIRD), Diabetes Leve Relacionada con la Obesidad (MOD) y Diabetes Leve relacionada con la Edad (MARD) con diferencias en patogenia, complicaciones y respuesta al tratamiento.

CONCLUSIONES

El fenotipo de un individuo está determinado por la expresión del genotipo y su interacción con el medio ambiente. Estos fenotipos son dinámicos y pueden experimentar cambios continuos a lo largo de la vida, sobre todo con el envejecimiento; la clasificación por fenotipos mejora la predicción de complicaciones y optimiza la elección terapéutica, con manejo individualizado para el paciente.

BIBLIOGRAFÍA

Ahlqvist E, Storm P, Karajamaki A, Martinelli M, Dorkhan M, Carlsson A. Novel subgroups of adult onset diabetes and their association with outcomes: a data driven cluster analysis of six variables. Lancet Diabetes Endocrinolo. 2018 May: 6(6): 361-9; Garcia Solans J.R. Clasificación fenotípica de la diabetes: un enfoque personalizado para la práctica farmacéutica. Farmacéuticos comunitarios 2025: vol 17, 3

CÓMO CITAR

Maseda Armesto MJ. LA IMPORTANCIA DEL FENOTIPO. Diabetes Práctica. 2026;17(Supl. 4):104-105. doi:10.52102/diabet/pract.2026.s4