



DIAGNÓSTICO TARDÍO DEL SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q11.2 EN EL DEBUT DE DIABETES TIPO 1 E HIPOTIROIDISMO PRIMARIO AUTOINMUNE: REPORTE DE CASO

De la cruz Bonilla, A; Zafra Jiménez, R; Úbeda Dilme, M; Campos Peris, A; Mena Ribas, E
Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca

Introducción:

El síndrome de delección 22q11.2 es el trastorno de microdelección cromosómica más frecuente e incluye diferentes variantes fenotípicas como el síndrome de DiGeorge y el síndrome velocardiofacial (VCF).

Las principales manifestaciones incluyen cardiopatías congénitas, hipocalcemia por aplasia/hipoplasia de glándulas paratiroides, dismorfia facial, disfunción velopalatina, retraso en el desarrollo psicomotor, trastornos psiquiátricos y trastornos inmunológicos (por agenesia/hipoplasia del timo) que conllevan mayor riesgo de infecciones y enfermedades autoinmunes.

La delección 22q11.2 predispone a enfermedades autoinmunes siendo más frecuentes artritis reumatoide, anemia hemolítica, púrpura trombocitopénica idiopática y enfermedad tiroidea autoinmune. Se han descritos pocos casos de diabetes tipo 1 (DM1) en pacientes con delección 22q11.2.

Caso clínico

Se presenta el caso de una mujer de 35 años que en 2023 se diagnostica de DM1 por cuadro de insulinoopenia de 8 meses de evolución. La paciente explicaba polidipsia, poliuria, pérdida de peso (15kg) y parestesias peribucal y en manos. Como antecedentes destaca seguimiento por neuropediatría por retraso del desarrollo psicomotor y por otorrinolaringología por insuficiencia velopalatina y otitis de repetición. A los 2 años ingresó por sepsis meningocócica. No antecedentes familiares de importancia.

La analítica realizada al debut diabético se presenta en la Tabla 1 y 2. Se orientó como paciente con DM1, hipotiroidismo subclínico autoinmune e hipoparatiroidismo primario. Dados los hallazgos se solicitó estudio genético en el que se detecta delección 22q11.2.

Para descartar cardiopatía congénita se realizó angio-TAC de aorta torácica que evidenció arco aórtico derecho y doble vena cava superior. En exploración por parte de cirugía maxilofacial no se detectó asimetrías mandibulares ni fisura palatina. Se pautó tratamiento con múltiples dosis de insulina, levotiroxina 125 mcg/día, calcitriol 0,5mcg/día y carbonato de calcio 500mg al día. Actualmente realiza seguimiento multidisciplinar con los servicios de endocrinología, inmunología, otorrinolaringología y cardiología.

Analítica	Resultado	Analítica	Resultado
HbA1c	16,6%	Anticuerpos Anti-TPO	+>1000 UI/mL
Péptido C	0.22 ng/mL	Calcio	7,7 mg/dL
Anticuerpos Anti-GAD	109 U/mL	Albumina	42,3 g/L
Anticuerpos Anti-IA2	>350 U/mL	Fosfato	3,8 mg/dL
TSH	12.6 µUI/mL	PTH	7 pg/mL
T4L	0,89 ng/dl	Vitamina D	60 ng/mL

Tabla 1 y 2 : Analítica realizada al Debut Diabético

Conclusiones

- El síndrome de delección 22q11.2 presenta una amplia variabilidad fenotípica y suele diagnosticarse en la infancia. En esta paciente el diagnóstico fue tardío, coincidiendo con el debut de DM1.
- Existe una predisposición aumentada a enfermedades autoinmunes, sin embargo, la DM1 es infrecuente. La presencia de hipocalcemia e insuficiencia velopalatina orientó la sospecha diagnóstica.
- Se debe considerar este síndrome ante la asociación de endocrinopatías autoinmunes e hipocalcemia especialmente si se combina con rasgos faciales dismórficos, insuficiencia velopalatina o cardiopatía.