



# Avances en Diabetología



## P-125. - PRECISAR EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO SIEMPRE ES ÚTIL, TAMBIÉN PARA LA HIPERGLUCEMIA

C. Fernández Ramos<sup>a</sup>, M. Ortiz<sup>b</sup>, R. Martínez<sup>b</sup>, T. Velayos<sup>b</sup>, J. Núñez<sup>a</sup>, A.I. Fernández<sup>c</sup> y L. Castaño<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario de Basurto. UPV. Bilbao. <sup>b</sup>Grupo de Investigación de Endocrinología y Diabetes. Hospital Universitario de Cruces. UPV. CIBERDEM. Barakaldo. <sup>c</sup>Urgencias de Pediatría. Hospital Universitario de Basurto. Bilbao.

### Resumen

**Introducción:** La hiperglucemia que acontece en el transcurso de una enfermedad en un niño es generalmente transitoria pero puede deberse a una prediabetes tipo 1 o a una diabetes monogénica tipo Mody. Se conocen ocho subtipos, el más prevalente en la edad pediátrica es la alteración en el gen de la glucokinasa o Mody 2. Criterios según la ISPAD para la sospecha son: glucemia basal 100-150, hiperglucemia estable durante un período de tiempo, HbA1c en límite alto o poco superior al normal, incremento inferior a 60 mg/dl en la sobrecarga oral glucosa (SOG) y familiares con hallazgos similares.

**Caso clínico:** Niña de 18 meses que consulta en Urgencias por vómitos. Exploración física: Peso 14 kg (P97), longitud 90 cm (P90). Decaimiento, hidratación correcta y exploración física sin otros hallazgos. Glucemia capilar 245 mg/dl, cetonemia 0,5 mmol/L. Glucemia plasmática 196 mg/dl, EAB normal. No se refieren claros síntomas cardinales de diabetes (poliuria, pérdida de peso) por lo que se deja en observación con fluidoterapia intravenosa. Los controles posteriores de glucemia son rigurosamente normales. Cetonemia elevada durante dos días con cifras hasta 4,7 mmol/L. Realiza deposiciones diarreicas llevando al diagnóstico final de gastroenteritis aguda. Antecedentes familiares: el padre presenta hiperglucemia desde la juventud y la abuela paterna está diagnosticada de diabetes tipo 2. No tuvo diabetes gestacional. No obesidad. Ambos buen control con dieta. Actualmente el padre glucemia basal 123 mg/dl, HbA1c 6,2%. Abuela glucemia basal 131 mg/dl, HbA1c 6,7%. Pasado el cuadro de enfermedad en la niña se realiza estudio con la sospecha de diabetes monogénica remitiendo muestra al laboratorio de Investigación del Hospital Universitario Cruces para el análisis inmunológico y genético. Resultados del estudio en la paciente: SOG ( $75 \text{ mg/m}^2$ ): glucemia basal 98 mg/dl, 197 mg/dl a los 30 minutos y 148 mg/dl a los 120 minutos. Insulinemia 3, 16,1 y 6,6 respectivamente. Péptido C basal 0,43 ng/ml. HbA1c: 6,3%. Autoanticuerpos antipancreáticos (anti GAD, anti IA2) negativos. Estudio mediante la secuenciación de los 10 exones codificantes y del promotor del gen de la glucokinasa localizado en el cromosoma 7p15 presenta alteración en heterozigosis en el exón 8 consistente en la sustitución de una timina por guanina en posición 867 (c.867 T > G) lo que conlleva en la proteína a la aparición de un codón de parada prematuro (p.Tyr289\*). Mutación descrita asociada a diabetes monogénica tipo Mody 2. El padre y la abuela paterna presentan la misma mutación.

**Discusión:** La búsqueda de los antecedentes familiares fue la clave de esta "hiperglucemia probablemente de estrés" en una niña de 18 meses, "si no se piensa no se diagnostica". Evitaremos ansiedad o futuras intervenciones innecesarias, así como un manejo adecuado en la edad adulta de la niña y sus familiares. El beneficio es claro.