



222 - PACIENTE DE 24 AÑOS CON DIABETES NEONATAL PERMANENTE

D.A. Males, E. García, A. Martín, L. Mola, I. Hoyas, G. Martínez y M. León

Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Resumen

Introducción: La diabetes neonatal es una forma rara de diabetes diagnosticada antes de los seis primeros meses de vida. Exponemos el caso clínico de una paciente de 24 años con diabetes neonatal permanente.

Caso clínico: Se trata de una mujer de 24 años sin antecedentes familiares relevantes que consulta en Endocrinología para seguimiento de su diabetes. Fue diagnosticada de diabetes a los 3 meses de edad, iniciándose inmediatamente tratamiento con insulina en pauta bolo-basal. El control glucémico crónico había sido siempre óptimo con HbA1c por debajo de 6,7%. En el momento de nuestra valoración, no se detectaron complicaciones metabólicas crónicas y la autoinmunidad pancreática fue negativa. Teniendo en cuenta éste hecho y la edad temprana de diagnóstico, se sospechó un MODY 10. Se solicitó el estudio de las mutaciones para los genes KCNJ 11, ABCC8 e INS detectándose una mutación en heterocigosis en el gen INS (c.323 A > G) que produce el reemplazo de la tirosina de la posición 108 por una cisteína (p.Y108C). El estudio genético de los progenitores resultó negativo.

Discusión: La diabetes neonatal es una causa rara de hiperglucemia, con una incidencia estimada de 1/500.000 nacidos vivos. Es definida como una hiperglucemia persistente en los primeros meses de vida que requiere insulina para su manejo. Aproximadamente la mitad de los pacientes con diabetes neonatal tiene una forma permanente. Los genes causantes más comúnmente mutados son el KCNJ 11 y el ABCC8. La mutación del gen INS es menos frecuente, suponiendo un 14% de los casos. El gen INS codifica la molécula de preproinsulina, y sus mutaciones alteran el plegamiento y la secreción normal de la insulina, produciendo además apoptosis de la célula beta por estrés del retículo endoplasmático. El tratamiento consiste en insulina, a diferencia de lo que ocurre con la diabetes asociada a mutaciones en el gen *KCNJ11* que codifica a la proteína Kir6.2 y *ABCC8*, que codifica al SUR1, que son tratadas con sulfonilureas.