



191 - DIABETES MELLITUS ESPONTÁNEA EN UNA PACIENTE ADULTA CON DIAGNÓSTICO PREVIO DE HIPERINSULINISMO CONGÉNITO POR MUTACIÓN EN EL GEN ABCC8

N. Cruz Cruz, M.P. Alberiche Ruano, J. Peñate Arrieta, V. González Rosa, S.I. del Ángel Tena, A. Al-Hiraki de la Nuez y M. Boronat Cortés

Servicio de Endocrinología, Hospital Insular.

Resumen

Introducción: El hiperinsulinismo congénito (HIC) es la causa más frecuente de hipoglucemias graves en recién nacidos y lactantes. Las mutaciones inactivadoras en los genes *ABCC8* y *KCNJ11*, codificadoras de las subunidades SUR-1 y Kir6,2 del canal KATP, son responsables del fenotipo más prevalente y grave de HIC permanente. Si bien hasta la fecha se creía un hecho excepcional, datos recientes sugieren que un porcentaje significativo de los pacientes con mutaciones inactivadoras de *ABCC8* no sometidos a pancreatectomía pueden desarrollar diabetes mellitus (DM) de modo espontáneo, atribuida a una disminución de la respuesta insulínica, particularmente aquellos casos con variantes bialélicas de la enfermedad.

Caso clínico: Mujer de 18 años remitida por sobrepeso y niveles de glucemia basal y HbA1c en rango de diabetes (glucosa 193 mg/dl y HbA1c 8,6%). Había sido diagnosticada de HIC por glucemia de 29 mg/dl a las 10 horas de vida, con insulina 20,1 ?U/l y cociente insulina/glucosa 0,69. El estudio genético confirmó una mutación (1508T?C) en homocigosis en el gen *ABCC8*. El estudio de PET-FDG fue compatible con enfermedad pancreática difusa. Debido a intolerancia al tratamiento médico (diazóxido y tiazidas), precisó nutrición enteral por sonda hasta los 6 años. Posteriormente entró en remisión y perdió seguimiento. La revisión de sus analíticas reveló que presentaba glucemia basal alterada desde los 12 años. Se midieron autoanticuerpos contra las células ?, que fueron negativos, y péptido C basal elevado (6,6 ng/ml). La monitorización continua de glucosa mostró hiperglucemias de predominio postprandial en almuerzo y cena.

Discusión: En pacientes con HIC no sometidos a pancreatectomía, se recomienda seguimiento periódico del metabolismo de la glucosa tras la remisión, ya que un porcentaje significativo de pacientes pueden evolucionar hacia una intolerancia a la glucosa o DM. El presente caso sugiere que la DM podría no ser necesariamente resultado de un déficit en la secreción de insulina.