Endocrinol Diabetes Nutr. 2022;69(Espec Cong 1):175

Endocrinología, Diabetes y Nutrición

P-122 - CASO CLÍNICO: Diabetes neonatal tras 47 años de diagnóstico de diabetes tipo 1 con respuesta a dosis muy bajas de sulfonilurea

P. Jiménez Torrecilla, A. Moreno Tirado, F. del Val Zaballos, P. González Lázaro, C. Montalbán Méndez, M.Z. Montero Benítez, A. Lomas Meneses e I. Gómez García

Complejo Hospitalario La Mancha Centro, Alcázar San Juan.

Resumen

Objetivos: Presentación de caso de diabetes neonatal, que responde a dosis muy bajas de sulfonilurea, previamente tratado como DM1.

Introducción: La diabetes neonatal o congénita representa una pequeña fracción de los pacientes con diabetes mellitus (inferior al 5%), y debe sospecharse ante la presencia de hiperglucemia en los primeros 6 meses de vida. En estos casos debe realizarse estudio genético ya que hasta 80-85% de los casos presentan causa monogénica de base. La mutación en el gen KCNJ11 que codifica para la subunidad Kir 6,2 del canal K_{ATP} de las células ? ha sido descrita como la causa más frecuente de Diabetes neonatal permanente. Es muy importante el diagnóstico genético ya que puede tener repercusión en el tratamiento. Los secundarios a mutación en K_{ATP} pueden ser tratados con sulfonilureas, obteniendo un buen control glucémico sin necesidad de insulina. La diabetes neonatal asociada a mutación en gen KCNJ11 además se asocia a posible retraso madurativo y convulsiones, constituyendo el síndrome DEND, ya que los canales K_{ATP} también están presentes en cerebro.

Resultados: Presentamos el caso de un paciente varón de 46 años de edad con antecedente personal de retraso psicomotor atribuido a parálisis cerebral infantil secundaria a anoxia cerebral, tetraparesia espástica y crisis epilépticas, que fue diagnosticado de diabetes mellitus tipo 1 a los 3 meses de edad, recibiendo desde entonces terapia con insulina. En este momento se encontraba en tratamiento con insulina en bolo basal (degludec 24 unidades) y pauta correctora (insulina aspart), con un buen control glucémico (adjunto descarga AGP). Es derivado a consultas externas de Endocrinología para retomar seguimiento, que hasta entonces hacía su médico Atención Primaria. Debido al antecedente de retraso psicomotor y diagnóstico precoz de diabetes mellitus, se solicitó estudio genético, cuyo resultado fue una variante patogénica en heterozigosis en exón 1 del gen KCNJ11 pGlu179Ala. De esta forma se establece el diagnóstico de diabetes neonatal permanente que debido a la asociación con la epilepsia y retraso psicomotor constituye el síndrome DEND. Tras el diagnóstico, se decide retirar insulina e iniciar tratamiento con glibenclamida de forma progresiva. Debido a episodios de hipoglucemias, hubo que reducir dosis hasta llegar a 1,875 mg de glibenclamida al día repartido en 2 tomas de 1,25 mg en desayuno y 0,625 mg en cena, obteniendo un buen control glucémico y mejor que previo con insulinoterapia. Se adjunta descarga AGP.

Conclusiones: Es necesario replantear la clasificación de la diabetes cuando un paciente es remitido por primera vez a nuestras consultas, investigando en antecedentes familiares, en la forma y edad de inicio de la diabetes. Esto es así debido a que cambios en el diagnóstico pueden hacernos cambiar el tratamiento, obteniendo beneficios para el paciente.

© 2022 SEEN y SED. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.