



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



P-071 - ¿ES IMPORTANTE EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN LA DIABETES NEONATAL TRANSITORIA?

A. Delgado Lucio, E. Caballero Renilla y E. Santos Mazo

Hospital Universitario de Burgos.

Resumen

Objetivos: Mostrar el estudio inicial y manejo de la diabetes neonatal hasta llegar a la edad adulta, a partir de un caso clínico.

Material y métodos: Búsqueda bibliográfica en la base de datos MEDLINE, empleando las palabras clave “neonatal diabetes” y “UPD6 mutation” junto con revisión de historia clínica de la paciente.

Resultados: Niña pretérmino de 36 semanas con hiperglucemia franca en las primeras seis horas de vida. En el tercer trimestre diagnóstico de crecimiento intrauterino retardado (CIR dismórfico), con peso al nacimiento de 1.680 g (< p3), talla 44,5 cm (p10-25) y perímetro cefálico 31,5 cm (p10-25). Sin antecedentes de diabetes salvo DM gestacional en su madre, controlada con dieta. Además de la hiperglucemia presentaba insulinemia < 2 μ U/mL (VN 6-27 μ UI/mL) y péptido C de 0,57 ng/mL (VN 0,9-4 ng/mL). Autoinmunidad pancreática negativa (anti GAD y anti IA-2). Ecografía abdominal sin objetivar alteraciones pancreáticas. El estudio genético reveló una isodisomía del cromosoma 6 paterno con mutación en el exón UPD6 de la región 6q24. La paciente permaneció ingresada 50 días con necesidades oscilantes de insulina intravenosa (entre 0,24-0,48 UI/Kg/día), siempre manteniendo pH sanguíneo normal y cuerpos cetónicos negativos. Posteriormente se inició terapia con infusión subcutánea continua de insulina (ISCI), que mantuvo hasta ser retirada a los siete meses del alta hospitalaria por buen control. Se mantuvo sin tratamiento durante el seguimiento en consulta, con hiperglucemia transitoria en situaciones de estrés metabólico o transgresiones dietéticas con una HbA_{1c} entre 4,9-6%. A los 9 años de edad después de constatar intolerancia a los hidratos de carbono tras SOG y coincidiendo con el inicio de la pubertad, se inicia tratamiento con metformina. Al año se produce un empeoramiento del control glucémico con HbA_{1c} de 9,2% y péptido C en descenso, por lo que se insuliza con análogos en pauta bolo-basal a dosis de 0,45 UI/Kg/día. Actualmente presenta un control glucémico adecuado.

Conclusiones: La diabetes neonatal por alteración del 6q24 es de comienzo precoz (primera semana de vida) y suele remitir en los primeros años de vida (persiste hasta los 3-18 meses de edad). Se caracteriza por ausencia de cetoacidosis y autoinmunidad pancreática negativa. Esta entidad puede ir acompañada de CIR en el tercer trimestre (por déficit de insulina intraútero), macroglosia y hernia umbilical. Al diagnóstico se requiere insulina intravenosa y se aconseja el paso a insulina subcutánea lo antes posible. Durante la infancia se pueden desarrollar episodios intermitentes de hiperglucemia leve y la diabetes puede recurrir especialmente en la adolescencia. Aunque existe

cierta producción residual de insulina endógena, suele ser necesaria la terapia insulínica. El diagnóstico genético en la diabetes neonatal es esencial para proporcionarles un tratamiento personalizado en cada momento a lo largo de su evolución.