



## 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 hipoglucemia grave 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  $\mu$ U/l y cociente insulina/glucosa 0,69. El estudio genético confirmó una mutación (1508TZC) 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  $\beta$ , que fueron negativos, y péptido C basal elevado (6,6 ng/ml). La monitorización continua de glucosa mostró hiperglucemia 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.