



## 55 - HIPERINSULINISMO CONGÉNITO E HISTORIA FAMILIAR DE HIPOGLUCEMIA NEONATAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Amilibia Achucarro<sup>1</sup>, I. Venegas Nebreda<sup>1</sup>, A. Mendía Madina<sup>1</sup>, S. Larrabeiti Martínez<sup>1</sup>, N. Díaz Melero<sup>1</sup>, E. Artola Aizalde<sup>2</sup>, V. Cancela Muñiz<sup>2</sup>, A. Sarasua Miranda<sup>2</sup>, N. Egaña Zunzunegui<sup>1</sup> y A. Yoldi Arrieta<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Donostia. <sup>2</sup>Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Donostia.

### Resumen

**Introducción:** El hiperinsulinismo congénito es una causa rara de hipoglucemia neonatal. La incidencia es de 1/50,000 recién nacidos. Existen múltiples mutaciones relacionadas con la inapropiada secreción de insulina por parte de las células beta pancreáticas, siendo los genes ABCC8 y KCNJ11 los más comúnmente afectados. La presentación clínica habitual es la hipoglucemia, que en caso de ser grave o prolongada, puede ocasionar un daño cerebral severo.

**Caso clínico:** Se trata de una recién nacida a término (Sem 39+2) que precisó ingreso en unidad neonatal por hipoglucemias de repetición. El peso al nacer fue 3.820 g (> p90) y la talla 52 cm (p75-90). Presentó además distocia de hombros y fractura clavicular derecha. En el estudio analítico se objetivó la no supresión de insulina y ante la sospecha de hiperinsulinismo endógeno, se colocó el sensor Dexcom G6 para la monitorización continua y se inició tratamiento con diazóxido 25 mg c/8 h con buena respuesta. Fue dada de alta a los 47 días con 6,26 kg (p > 97) y talla 60 cm (p > 97). En el estudio genético se detectó que la paciente era portadora en heterocigosis de la variante patogénica c616C > T (p.R206C) en el gen *KCNJ11*, asociada a hipoglucemia hiperinsulinémica familiar tipo 2, patrón de herencia autosómico dominante. Como antecedentes familiares, la madre ingresó en periodo neonatal por hipoglucemia grave con convulsión a las 36 h de vida, fue tratada con hidrocortisona. No se detectaron más episodios ni se completó estudio.

**Discusión:** El hiperinsulinismo congénito es una entidad rara que puede acarrear graves consecuencias a corto y largo plazo. Ante cualquier episodio grave, es importante realizar un estudio completo. La monitorización continua de glucosa es una herramienta útil, sobre todo para detectar hipoglucemias inadvertidas y aumentar la sospecha diagnóstica. En caso de detectar hiperinsulinismo, a de instaurarse un tratamiento precoz y completar el estudio, para prevenir el daño neurológico y realizar consejo genético.