**CC 5
DIABETES NEONATAL PERMANENTE POR MUTACIÓN DEL GEN INS**Maritza Vivanco Jury1, Pilar Acuña Vallejos2, Elisa De Franco3, Ethel Codner Dujovne4
1Unidad de Endocrinología Hospital Roberto del Río, Universidad de Chile Campus Norte, 2Unidad de Endocrinología Hospital Roberto del Río, 3Molecular Genetics Medical School, University of Exeter Medical School, 4Instituto de Investigaciones Materno Infantil (IDIMI), Facultad de Medicina, Universidad de Chile

**Introducción:** La Diabetes (DM) neonatal se define como la hiperglicemia que se presenta antes de los 6 meses de vida. La principal causa de la DMN son las mutaciones de los genKCNJ11 y SUR1, pero se han descrito otras etiologías genéticas menos frecuentes, como son las alteraciones del gen codificador de la insulina, denominado INS.

**Objetivo:** Describir un caso de DM neonatal secundaria a mutación del gen INS

**Caso Clínico:** Lactante de sexo masculino, primer hijo de padres sanos no consanguíneos. Producto de primer embarazo fisiológico y recién nacido de término adecuado para la edad gestacional. A los 3 meses de vida. presenta cuadro febril, y deshidratación sin diarrea o vómitos. Ingresa con deshidratación severa, en shock , pálido con un peso de 4,6 kg En los exámenes de ingreso se constatan pH: 7.12 HCO3 6.8 meq/dl BE:-20.6 y glicemia 787 mg/dl. Se diagnostica cetoacidosis diabética.

Antecedentes familiares: diabetes bisabuela materna y paterna DM 2 diagnosticados sobre los 50 años. . Ambos padres tienen niveles normales de glicemia.

Estudio molecular mostró una mutación heterocigota sin sentido del gen INS, p.(Glu93Val). Esta mutación no se encuentra en los padres por lo que sería una mutación de novo. El estudio genético de los genes KCNJ11 y SUR1 mostró una secuenciación normal de ambos genes.

El paciente ha sido tratado con bomba de insulina con 0.51 U/kg /día. Ha evolucionado satisfactoriamente con aumento de peso y talla normal. El DSM ha sido adecuado.

**Discusión:** Presentamos el primer paciente chileno con DM neonatal por mutación del gen INS. La mutación descrita en este niño no había sido reportada previamente. El codón afectado ha sido descrito como patogénico en otros casos de DM neonatal por mutación de insulina. En conclusión, este caso recalca la importancia de realizar estudio genético en pacientes con DM neonatal ya que influye en la decisión de iniciar sulfonilurea o continuar con insulinoterapia.