

## Reunión Clínica 22 de Abril 2017

10:15 – 11:00

### “DIABETES MODY”

**Presenta:**

**Dra. Magdalena Mira O.**

**Becada 2º año Endocrinología Pediátrica**

**IDIMI, Hospital San Borja Arriarán.**

**Caso 2**

Adolescente de sexo femenino, de 14 años 9 meses con antecedentes de haber sido RNT 37 sem GEG que cursa con hipoglicemia periodo neonatal, sin otros antecedentes mórbidos de importancia. En Diciembre 2014, a los 12 años 5 meses de edad, en evaluaciones dentales llama la atención alteración en la cicatrización, por lo que es derivada a pediatra en extrasistema para evaluación. No refería otros síntomas asociados, se realizan exámenes en Febrero 2015 (12 años 7 meses) entre los que destaca: Glicemia 433 mg/dl e Insulina basal 30 uUi/ml, por lo que es derivada a Endocrinología Infantil. Con estos resultados es evaluada en el extrasistema en Marzo 2015; siendo derivada a Servicio de Urgencia HCSBA, siendo evaluada y hospitalizada para estudio y manejo. Al ingreso al S. Urgencias se constata Glicemia 269 mg/dl con cetonas negativas y anticuerpos anti GAD, anti IA2, anti Zn T8 negativos. Al examen físico al ingreso impresiona adolescente eutrófica en buenas condiciones generales sin acantosis, con desarrollo puberal completo. Se hospitaliza con diagnóstico de Debut de Diabetes con hiperglicemia sin cetosis y se inicia manejo con insulina Lantus 12 U más esquema de Insulina Ultrarápida (Dosis Insulina total diaria= 0,5 U/kg/día). Evoluciona en los controles posteriores sin cambios significativos en los requerimientos diarios de Insulina, con HbA1c entre 8,5-9,1%.

Entre los antecedentes familiares destaca:

- Hermana menor de 10 años con antecedentes de haber sido RNT GEG y haber cursado con hipoglicemias en período neonatal. Evoluciona desde Enero de 2016 con hiperglicemias por lo que también inicia controles en Endocrinología infantil.
- Abuela paterna con diagnóstico de DM tipo 2 en tratamiento con metformina
- Tía materna con antecedentes de diabetes gestacional.

Por los antecedentes de diabetes asociado a hipoglicemia neonatal y haber sido grande para la edad gestacional, sumado a que presenta bajos requerimientos de insulinas y autoinmunidad negativa, y a los antecedentes de hermana con historia similar, se sospecha Diabetes Mody 1 por lo que se solicita estudio molecular. Se recibe resultado del estudio de ambas hermanas con mutación en el Exon 1 del gen *HNF4A* c.33\_48dup (p.Asp17fs) compatible con diagnóstico de Diabetes Mody 1. Con estos resultados se inicia el traslape a Glibenclamida 5 mg al día en Noviembre de 2016, con buena tolerancia y sin hipoglicemias logrando suspender la insulina después de 1 semana de tratamiento. Evoluciona con glicemias estables y descenso de HbA1c desde 9,1% a 6,9% a los 2 meses de tratamiento. Su hermana inicia en el mismo período el

tratamiento con Glibenclamida 5 mg al día, con buena tolerancia sin presentar hipoglicemias, con HbA1c que desciende de 6,2% a 5,6%.

**Referencias:**

1. Pihoker, C. Prevalence, Characteristics and Clinical Diagnosis of Maturity Onset Diabetes of the Young Due to Mutations in HNF1A, HNF4A, and Glucokinase: Results From the SEARCH for Diabetes in Youth. *J Clin Endocrinol Metab* 98: 4055– 4062, 2013.
2. Gandica RG, Chung WK, Deng L, Goland R, Gallagher MP. Identifying monogenic diabetes in a pediatric cohort with presumed type 1 diabetes. *Pediatric Diabetes* 2015; 16: 227– 233.
3. Stekelenburg, C; Schwitzgebel, V. Genetic Defects of the  $\beta$ -Cell That Cause Diabetes. *Endocr Dev. Basel, Karger* 2016, vol 31, pp 179–202