

Introducción

La diabetes neonatal es una patología poco frecuente en el periodo neonatal. Se describió por primera vez en 1852 por el Dr. Kitselle JF.

Se describe 1 caso por cada 300 mil a 400 mil recién nacidos vivos. Siendo el 0.25% de los tipos de diabetes.

Se desarrolla los primeros días de vida o semanas caracterizándose por hiperglucemia que requiere tratamiento insulínico al menos durante dos semanas. Existen tres formas clínicas:

1. **TRANSITORIA** que puede resolverse en las primeras 12 semanas de vida en el 50% de los casos y que requiere tratamiento insulínico al menos durante 2 semanas, relacionada con una anomalía de la región cromosómica 6q24.

2. **PERMANENTE** que requiere tratamiento con insulina de por vida. La mutación en el gen *KCNJ11* es la causa de más del 50% de los casos de diabetes neonatal permanente. Este gen codifica Kir6.2, subunidad del poro del canal de K⁺ sensible al adenosintrifosfato (KATP). En las diabetes neonatal permanente, también se hallan mutaciones en el gen *ABCC8*, que codifica el receptor de sulfonil ureas (SUR1), la otra subunidad del canal KATP implicados en la regulación de la insulina. Otras causas de diabetes neonatal permanente, son las mutaciones homocigotas de la glucocinasa y la aplasia pancreática debida a mutaciones del factor promotor de la insulina-1 (IPF-1). Identificar estas mutaciones se considera buena herramienta para sustituir el manejo de insulina a sulfonil ureas.

3. Una forma **clínica RECIDIVANTE** de la transitoria que puede recidivar en la adolescencia o embarazo.

Objetivos

Describir un neonato con diabetes neonatal permanente su diagnóstico genético y manejo médico.

Resultados

Neonato producto de la G2p2 madre 26 años padre 43, línea materna con diabetes, no diabetes gestacional peso 2400 gramos, talla 46 cm Edad gestacional 40 semanas, con de poliuria, glucemia de 338-360 mg/dl consulta con síntomas respiratorios altos, cetonas negativas, gases venosos normales, hba1c 5% se hospitaliza por persistencia de hiperglucemias se cataloga diabetes neonatal manejándose con insulina NPH 0.03 u/kg/día y de insulina rápida 0.05 u/kg dosis si glucometrías antes de alimentación mayor de 250 mg/dl, leche baja en azúcar. Se egresa estable.

Se hace estudio biológico molecular reporto Mutación Heterocigota gen *INS* EXON Pc109Y. C326> A. descripción proteína CYS 109Tyr (PC 109Y) Missense.

A los 19 meses de edad recibe dosis baja de insulina NPH 2 unidades/día y 1 unidades de insulina rápida al día se inicio cambio a sulfonil urea.

Tipos principales de diabetes neonatal, base genética, comorbilidades

Disminución de la función de las células beta pancreáticas				
<i>KCNJ11</i>	11p15.1	AD	DNP/ raramente DNT	Mutaciones graves asociadas al síndrome DEND
<i>ABCC8</i>	11p15.1	AD	DNT/ raramente DNP	
<i>GCK</i>	7p15-p13	AR	DNP	
<i>GLUT2</i>	3q26.1-q26.3	AR	DNP	Síndrome de Fanconi-Bickel
<i>SLC19A2</i>	1q23.3	AR	DNP	Síndrome de Rogers
<i>INS</i>	11p15	AD	DNP	-

Resultados (cont.)

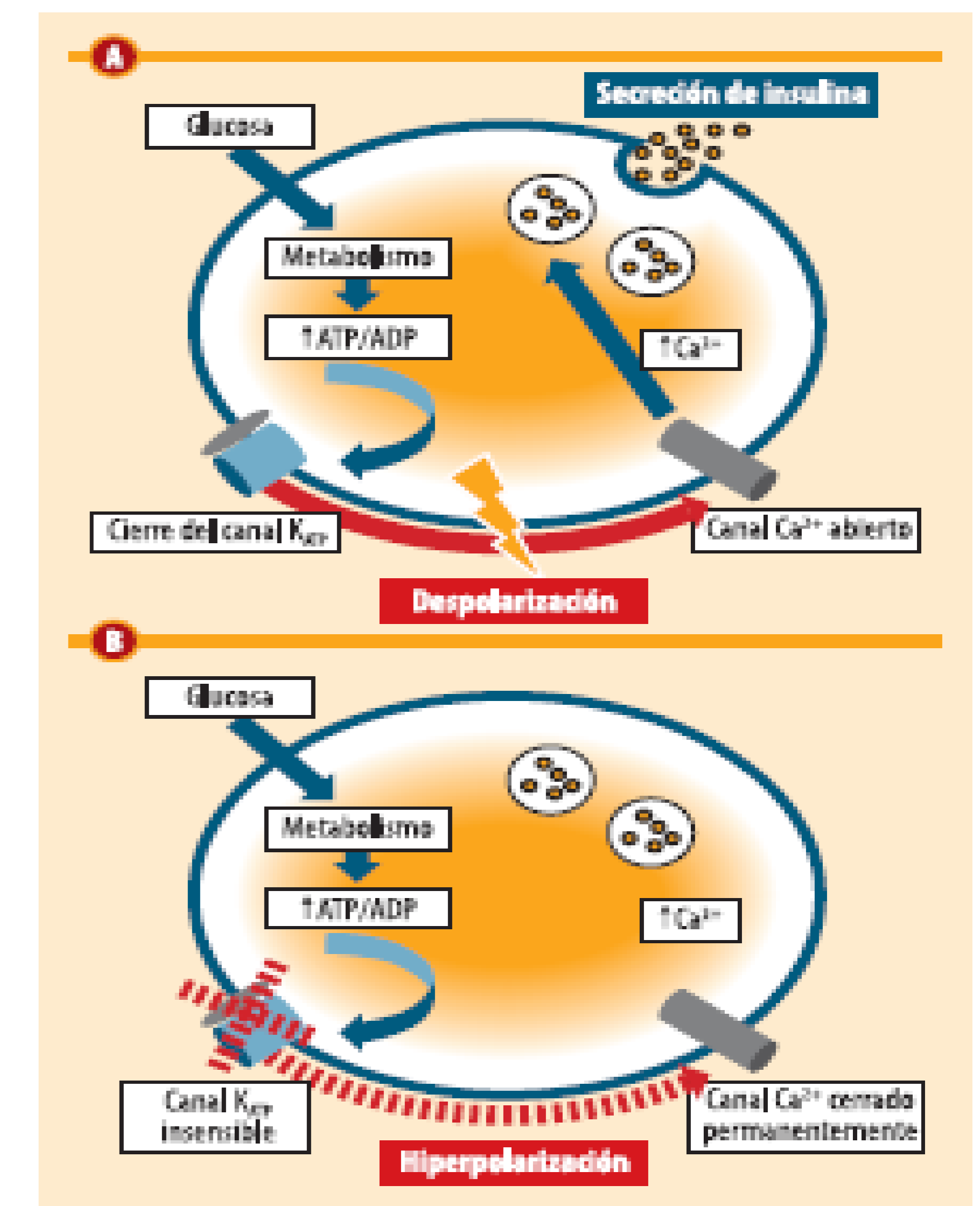


Figura 1. Secreción de insulina mediada por canales de potasio sensibles al ATP (K_{ATP}) en un individuo normal (A). Las mutaciones activadoras en los genes *ABCC8* y *KCNJ11* conllevan un aumento en la probabilidad de apertura del canal, inhibiendo la despolarización de la membrana e inactivando, por tanto, los canales de calcio sensibles al voltaje. Al no existir un aumento del calcio intracelular, no se produce la secreción de insulina inducida por glucosa (B).

Conclusiones

La diabetes neonatal siendo una patología muy rara pero se está diagnosticando aun más en nuestros pacientes.

La importancia de describir este paciente es que con el advenimiento de la biología molecular se facilita el manejo al lograr cambiarlo de insulina a sulfonil ureas que mejora la secreción de insulina cambiando la calidad de vida del paciente y la familia.

La mayoría de los neonatos presentan diabetes transitoria pero un porcentaje dependiendo de la mutación genética pueden persistir con la diabetes.

Bibliografía

- Kitselle JF. *J Kinderheilk* 1852; 18:313..Muenzer J.
- L. Castaño, G. Pérez de Nanclares. Diabetes monogénica neonatal y en la edad pediátrica
- Maria S. Remedi & Joseph C. Koster. KATP channelopathies in the pancreas. *Arch - Eur J Physiol* (2010) 460:307–320