



Hiperinsulinismo con hiperamonemia. Diagnóstico diferencial de hipoglucemia.

Tarazon Jódar J, Romero Egea MJ, Martínez Peñas S, García Sánchez N
Hospital clínico universitario Virgen de la Arrixaca

INTRODUCCIÓN

La hipoglucemia, (glucemia venosa < 50 mg/dL) precisará de estudio etiológico en casos en los que no exista una causa evidente como la falta de sustrato o malabsorción intestinal.

La morbilidad será mayor a menor edad del paciente, por lo que su diagnóstico y tratamiento constituyen una prioridad.
El objetivo será la revisión del diagnóstico etiológico de la hipoglucemia.

CASO CLÍNICO

Escolar de 6 años remitida por hipoglucemias persistentes de hasta 40 mg/dL desde los 2 años, predominantemente posprandiales.

Antecedentes personales: Ingreso a los 3 años por crisis convulsiva coincidiendo con hipoglucemia y elevación del amonio.

Resultados no concluyentes.

Como parte del estudio, se colocó monitor continuo de glucemia donde pueden observarse hipoglucemias tanto post como preprandiales.

Al no conseguirse realizar el estudio de hipoglucemia de forma espontánea se decidió ingreso de forma programada.

Aproximadamente una hora tras haber tomado carne de pollo, presentó un episodio de hipoglucemia.

Se extrajo analítica a la paciente, en el que se comprueba una hipoglucemia no cetósica, con aumento de la insulina, péptido C y de amonio.

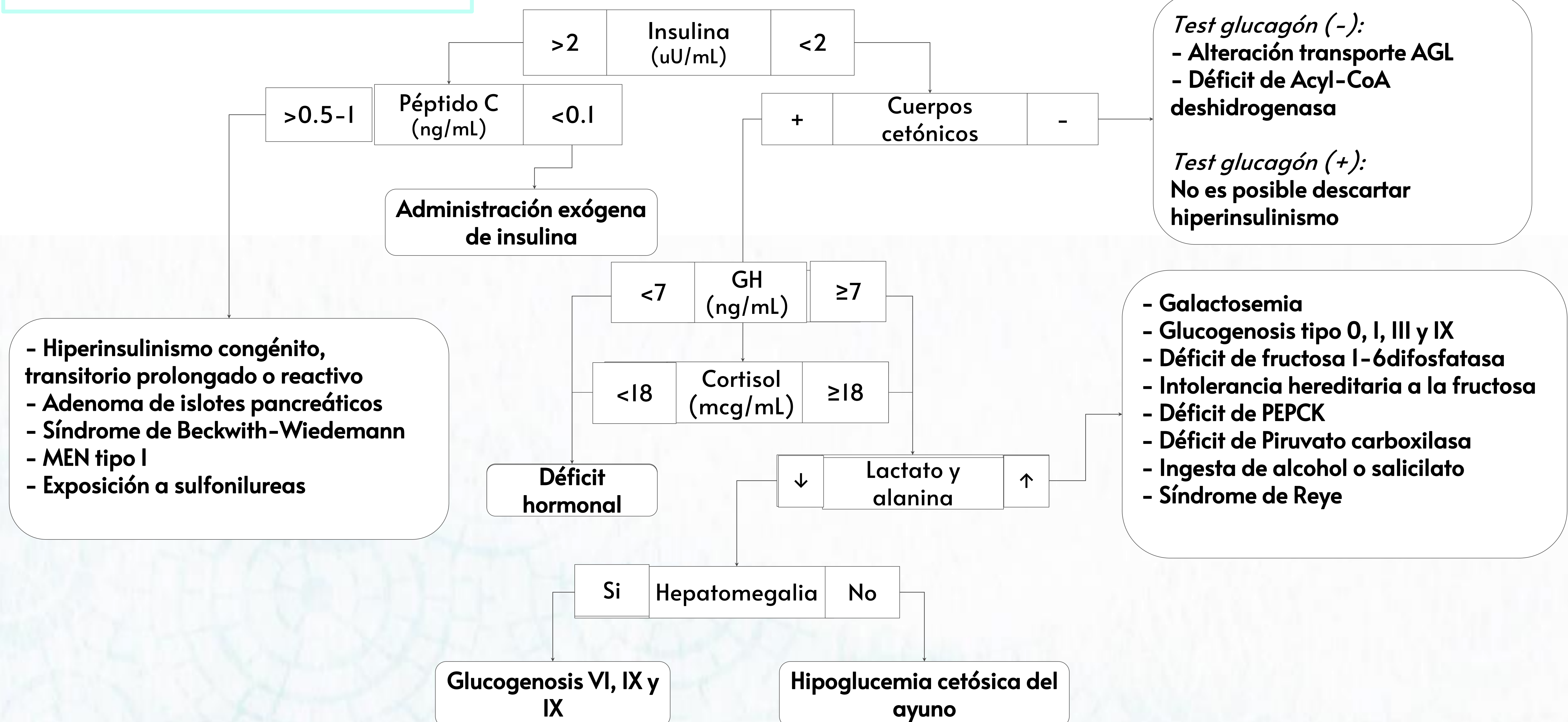
Con estos resultados, se sospechó una entidad denominada hiperinsulinismo con hiperamonemia.

Glucemia mg/dL

	Sueño	8:00	11:00	13:00	16:00	20:00	23:00
L	-	-	-	65	76	-	-
M	95	-	-	91	68	100	94
Mi	81	76	75	65	81	89	72
J	83	-	-	40	49	40	60
V	59	58	69	67	85	56	100

- Glucemia 51 mg/dL
- Cetonemia 0.2 mmol/L
- Insulina 39.5 uU/mL
- Péptido C 3.2 ng/mL
- Amonio: 91 umol/L

Diagnóstico diferencial de hipoglucemia



El hiperinsulinismo con hiperamonemia es la segunda forma más común de hiperinsulinismo congénito. Se produce por una mutación del gen GLUD1, que codifica la enzima glutamato deshidrogenasa, la cual interviene en el proceso de secreción de insulina en las células beta, aumentando su actividad. Se caracteriza por episodios de hipoglucemia tanto en ayunas como inducidos tras ingesta de proteínas además de amonio en sangre elevado, aunque sin síntomas de hiperamonemia. Dos tercios de los casos surgen de novo, el tercio restante se hereda de forma autosómica dominante. Asocian mayor tasa de epilepsia (comúnmente ausencias), problemas de aprendizaje y trastornos del comportamiento. Responden bien al diazóxido, aunque se aconseja añadir carbohidratos y grasas cuando consuman proteínas.

En la paciente se inició tratamiento con diazóxido, restricción de proteínas ricas en leucina y evitando ayuno prolongado. No volvió a presentar hipoglucemias ni crisis.