

Glucemia límite ¿cuándo investigar más?

Martin. Laura Beth (1); García Díaz, Francisco José (1); Zubimendi Pérez, Rosa María (1); García García, Emilio (2)
(1) Médico Interno Residente Pediatría. (2) FEA Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío

INTRODUCCIÓN: Las causas más frecuentes de hiperglucemia en pediatría son la diabetes mellitus tipo 1, tipo 2, secundario a fármacos, fibrosis quística y más raramente de causa hereditaria. Presentamos el caso de una paciente con hiperglucemia y antecedentes familiares.

CASO CLÍNICO

Mujer de 9 años que es derivada de su pediatra al servicio de Endocrinología por glucemia capilar de 107 mg/dL y HbA1C 6.8 %

ANTECEDENTES FAMILIARES

Madre: diabetes mellitus
Abuela: diabetes mellitus

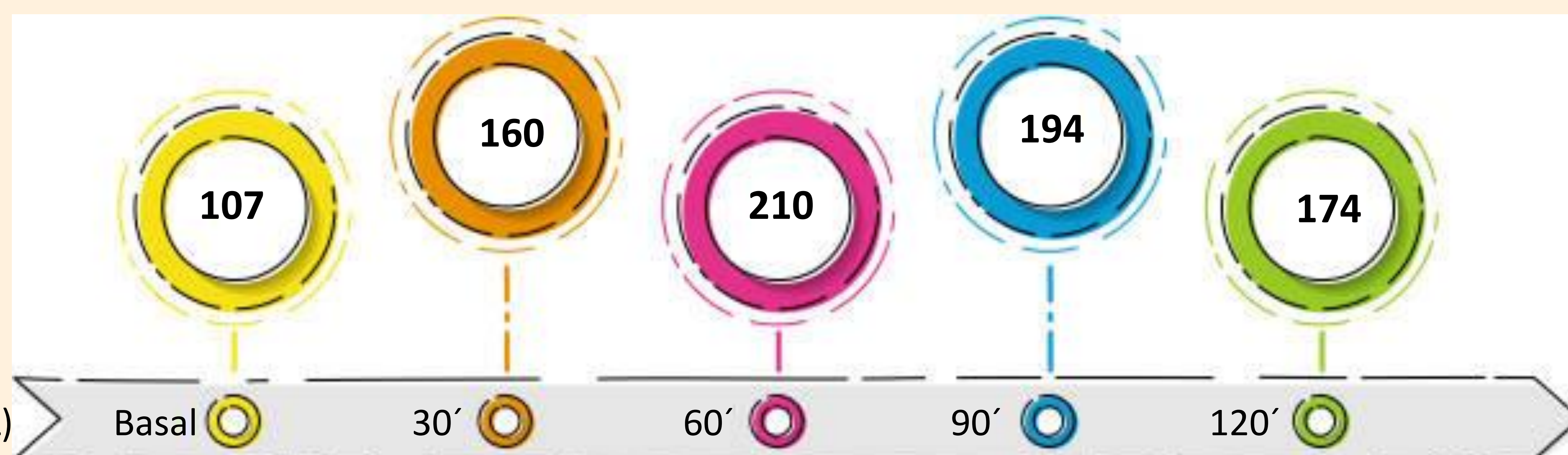
PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Hemograma
- Perfil lipídico
- Perfil hepático,
- Sistemático de orina
- Bioquímica general
- Perfil renal
- Estudio tiroideo
- Estudio de celiacía

NORMALES

SOBRECARGA ORAL DE GLUCOSA

Glucemia (mg/dL)



PREDIABETES

INTOLERANCIA HIDROCARBONADA

Sospecha de hiperglucemia hereditaria

ESTUDIO GENÉTICO

Mutación en el gen HNF-1 β (factor de transcripción nuclear hepático 1-beta)

DIAGNÓSTICO: Diabetes monogénica tipo 5

DISCUSIÓN: La diabetes monogénica (antiguamente MODY) es un conjunto de diabetes mellitus hereditarias no autoinmunes que están infradiagnosticadas. Se han descrito hasta 11 tipos, siendo el 2 (déficit de glucoquinasa) el más frecuente en pediatría (15%). El tipo 5 es más raro y debido a la mutación de transmisión autosómica dominante en el gen HNF-1 β que condiciona, junto a una disfunción progresiva de la célula β pancreáticas, resistencia hepática a la insulina, con hiperuricemia, hipertrigliceridemia y niveles bajos de HDL-colesterol, datos no observados en nuestra paciente. Se asocia a microangiopatía temprana del tipo retinopatía, neuropatía o dermopatía y a alteraciones de la diferenciación genital (útero bicornue, quistes del epidídimo, agenesia de vasos deferentes). Suele manifestarse en la adolescencia con insuficiencia renal crónica rápidamente progresiva (con quistes renales, displasia renal). Requiere tratamiento con metformina o insulina.

A pesar de ser poco frecuente, debemos investigar las hiperglucemias en los pacientes pediátricos cuando existen antecedentes familiares para descartar este conjunto de enfermedades y evitar progresión y comorbilidades potencialmente graves.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mateus, J. C., Rivera, C., O'Meara, M., Valenzuela, A., & Lizcano, F. (2020). Maturity-onset diabetes of the young type 5 a MULTISYSTEMIC disease: a CASE report of a novel mutation in the HNF1B gene and literature review. *Clinical diabetes and endocrinology*, 6, 16.
2. Bishay RH, Greenfield JR. A review of maturity onset diabetes of the young (MODY) and challenges in the management of glucokinase-MODY. *Med J Aust*. 2016;205(10):480–485. doi: 10.5694/mja16.00458.