

INTRODUCCIÓN

- ✓ La Diabetes Mellitus Neonatal (DMN) constituye un subtipo de diabetes monogénica, con una incidencia de 1/ 100.000 recién nacidos vivos.
- ✓ Se presenta en los primeros 6 meses de vida y requiere tratamiento con insulina durante al menos 2 semanas. ¹
- ✓ Las manifestaciones clínicas, tratamiento y pronóstico dependerán del gen afectado, identificar la etiología permite elegir entre insulina o sulfonilureas.
- La mitad de los casos permanecen con diabetes por el resto de la vida. ²
- Existen pocos datos descritos en la literatura y su manejo constituye un reto debido a la vulnerabilidad del grupo etario en el que se diagnostica, por lo que requiere un **manejo multidisciplinario** que permita un desarrollo pondo-estatural, neurológico y psicológico adecuado, la información recolectada permite incorporar bases sólidas para el manejo futuro de estos pacientes.

HISTORIA CLÍNICA

- ♂1 año 6 meses, AEG
- Debut a los 3 meses con cetoacidosis diabética (CAD) leve (tabla 1) .
- Tratamiento -- suero fisiológico 20 ml/kg e insulina regular IV 0.01 UI/kg/hora.
- A las 48 horas switch a insulina subcutánea NPH 0.2 UI/kg/día y ajustes con insulina regular a partir de 200 mg/dl.
- Mediante panel de genes asociados a DMN se realiza diagnóstico de la **variante de significado incierto c.2969A>G p.(Tyr990Cys), en homocigosis, en el gen EIF2AK3.**
- Buen crecimiento pondoestatural y buen desarrollo.
- Dado el mal control y la edad se realiza cambio a Degludec, con franca mejoría del control glucémico

Tabla 1. Resultados Analíticos

Parámetro	Resultado	Valores de CAD
Glicemia	574mg/dl	>200 mg/dl
Cetonemia	+++	+
pH venoso	7.28	<7.3
Bicarbonato	14.1 mg/dl	<15 mg/dl

DISCUSIÓN

- ✓ DMN monogénicas se originan por la mutación de uno de los genes implicados en la síntesis, liberación o acción de la insulina.²
- ✓ En el 75-80% de los casos se identifica el gen implicado³ (Tabla 2).
- ✓ Las mutaciones recesivas del gen EIF2AK3 generan el síndrome de Wolcott Rallison, en más del 50% de los casos existe consanguinidad.
- ✓ El mismo asocia DMN permanente, displasias esqueléticas y hepatitis recurrentes. Si bien no está descrita en la literatura la variante hallada, no se puede descartar la presencia del síndrome por lo que es importante valorar asociación con otras patologías.
- ✓ El tratamiento se basa en 3 pilares: la terapia inicial con insulina, alimentación adecuada y actividad física.
- ✓ La dosis de insulina varía entre 0.2-0.3 UI/kg/día subcutánea.³ Las mutaciones en KCNJ11 Y ABCC8 pueden responder a sulfonilureas.
- ✓ **Es muy importante el equipo multidisciplinario dado por endocrinólogo, nutricionista y equipo de educación.**

Tabla 2. Genes más frecuentes implicados

GEN	DEFECTO	FRECUENCIA	FORMA CLÍNICA
KCNJ11	Kir6.2	15-30%	permanente
ABCC8	SUR1	10-15%	Permanente
PLAG L1	6q24	30%	Transitoria
EIF2AK3	α Kinasa3	<5%	Permanente

CONCLUSIONES

- La DMN es una entidad rara, su manejo constituye un reto para el **equipo multidisciplinario** encargado estos pacientes.
- La administración de Insulina es de elección en pacientes con mutaciones en EIF2AK3.
- Las diabetes mellitus neonatales sindrómicas asocian características extra pancreáticas que pueden generar un peor pronóstico para el paciente, por lo cual su seguimiento es de relevancia.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Rica Echeverría I, Castaño González LA. Diabetes monogénica de debut neonatal. En: Julio Guerrero, Isabel González. Manual de diagnóstico y terapéutica en Endocrinología Pediátrica. Madrid: ERGON; 2020. p. 198-204
- 2.-L Castaño, G Pérez. Diabetes monogénica neonatal y en la edad pediátrica. Av Diabetol SED [Internet] 2007. 23(5). Disponible en: <http://www.avancesdiabetologia.org/gestor/upload/revistaAvances/23-5.pdf>
- 3.-Sara E Pinney, Jennifer A Sutter. Diabetes Mellitus Neonatal [Internet]. UpToDate. Steven Abrams, Joseph Wolfsdorf. 24 Marzo 2020. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/neonatal-diabetes-mellitus>