DIABETES NEONATAL

JULIO 2011

Dra Elisabeth Wettig

- 26/05/11 RN de 14 días (Castro) 3°emb de madre de 26 años con emb anteriores anembrionados. Sin patología materna pero con RCIU desde las 11 sem. Nace a las 37 sem con oligoamnios y SFA, Apgar 9-9 sin estigmas genéticos, enflaquecido PN:1721gr y 42 cm de talla. Evoluciona con hiperglicemias desde el nacimiento que se manejaron con aportes bajos de glucosa, insulina y estabilizándose a los 7 días, anemia macrocítica que requiere 2 transfusiones en Castro.

RESUMEN HISTORIA

- 3° emb RCIU, oligoamnios
- cesarea en H Castro PN 1721 gr,
T: 42.5cm
- Apgar 9-9
- Sin estigmas geneticos
- Sin antec de diabetes familiar

EVOLUCION

- Hiperglicemias desde el nacimiento sobre 200 mg/dl que se manejaron con aportes bajos de glucosa e insulina y anemia macrocítica que requiere 3 transfusiones de GR.
- Glucosurias +
- Cetonurias – y sin acidosis metabólica
- Insulinemias bajas

EVOLUCION

- En HPM gases en sangre sin acidosis metabólica, ac láctico:45mg/dl (VN:10-25)
- Glucosuria (+), cetonuria (-), función hepática y renal normal, eco renal y cerebral normal. Tandem Mass normal.
- Ecocordio normal

MANEJO

- Leche materna exclusiva con buena tolerancia oral e incremento ponderal aceptable
- Insulina cristalina cada 6 hrs pero con glicemias erraticas entre 95-350 mg/dl
- Luego se agrego NPH cada 8 hrs y se traslada a Stgo para mayor estudio

DIABETES NEONATAL

La diabetes neonatal (DN) es una forma de diabetes poco frecuente, ya que se presenta en aproximadamente 1 de cada 500000 nacimientos, pero cuyo diagnóstico tiene gran trascendencia para la persona que la padece.

Causas de Hiperglicemia neonatal secundaria

- Aciduria Metilmalónica
- Alaninuria
- Situaciones de stress: Cirugía, Anestesia, Sepsis, Distress respiratorio, Hipoxia, HIC
- Fármacos: Corticoides, Cafeína, Teofilina

CLINICA

- Precoz , antes de la 2^o sem
- Glicemias sobre los 200-500mg/dl
- Cetoacidosis infrecuente
- RCIU por el deficit de insulina IU
- Anemia
- Macroglosia
- Hipotiroidismo
- Enf celiaca
- Diarrea intratable
- Cardiopatias cong como CIV
- Sindrome de Wollcott-Rallison (displasia epifisiaria)

¿INSULINA?

- **Esta forma de diabetes aparece antes de los seis meses de edad, se orienta generalmente como una diabetes mellitus tipo 1 y por tanto es tratada con insulina, tratamiento que acompañará de por vida al enfermo, salvo que se replantee el diagnóstico.**

DN TRANSITORIA

- La DN puede ser transitoria, en cuyo caso puede resolverse antes de los 18 meses de vida para reaparecer años mas tarde, o permanente. Generalmente la causa de la DN es una mutación en alguno de los genes involucrados en el desarrollo y función de la célula beta, responsables de la síntesis de insulina

Table 1 Differentiation of β -cell monogenic diabetes from type 1 and type 2 diabetes.

Features	Type 1 diabetes	Young-onset type 2 diabetes	GCK DM	TF DM	K _{ATP} PNDM	3243 MIDD
Insulin dependence	Yes	No	No	No	Yes	Yes or no
Parent affected	2–4%	Yes	Yes	Yes	15%	Mother
Age of onset	6 months to young adulthood	Adolescence and young adulthood	Birth	Teens to young adulthood	<6 months	Young adulthood
Obesity ^a	Population frequency	Increased frequency	Population frequency	Population frequency	Population frequency	Rare
Acanthosis nigricans	No	Yes	No	No	No	No
Glycemia	High	Variable	Mild	High	High	Variable
β -Cell autoantibodies	Yes	No	No	No	No	No
C-peptide (nmol/l)	<0.33	0.5–>1	0.1–0.7	0.1–0.7	<0.2	0.1–0.7

^aThe population frequency is the frequency of obesity that occurs in the general population. Abbreviations: 3243 MIDD, maternally inherited diabetes and deafness associated with mitochondrial m.3243A>G mutation; GCK DM, diabetes mellitus associated with mutations in glucokinase; K_{ATP} PNDM, permanent neonatal diabetes associated with mutations in the ATP-sensitive potassium channel; TF DM, diabetes mellitus associated with mutations in transcription factors (e.g. hepatocyte nuclear factor 1- α [HNF1- α], HNF4- α , or HNF-1 β).

- . Estas mutaciones, localizadas en la región cromosómica 6q24, están relacionadas con la despolarización de la membrana de la célula beta en respuesta a ATP, y consecuentemente con la secreción de insulina .

SULFONILUREAS

- La importancia de efectuar el diagnóstico de estos enfermos es que las sulfonilureas, fármacos orales que habitualmente se utilizan para el tratamiento de la diabetes tipo 2, son capaces de estimular la secreción de insulina por una vía independiente de ATP, y por tanto son capaces de restaurar la secreción de insulina.

- . Desde un punto de vista práctico esto puede suponer que un enfermo que ha sido tratado con insulina toda su vida pueda pasar a tratarse con tratamiento oral de forma totalmente eficaz. Por tanto, hoy en día es obligado que aquellas personas que presentan una diabetes diagnosticada antes de los seis meses de edad consulten con su endocrinólogo ya que el diagnóstico genético puede hacerse con relativa facilidad y efectuarlo puede cambiar el tipo de tratamiento y sin duda su calidad de vida.

BIBLIOGRAFIA

- Jones AG, Hattersley AT. *Reevaluation of a case of type 1 diabetes mellitus diagnosed before 6 months of age*. Nature Reviews/Endocrinology 2010 Apr 6 (Epub ahead of print)
- Pearson ER, Flechtner I, Njolstad PR et al. *Switching from Insulin to Oral Sulfonylureas in Patients with Diabetes Due to Kir6.2 Mutations*. N Engl J Med 2006; 355:467-477.
- Diabetes neonatal (mesa redonda, Hospital Universitario Marquez de Valdesilla (2000)
- Seminars in Neonatology 2003