

## HIPERINSULINISMO CONGENITO

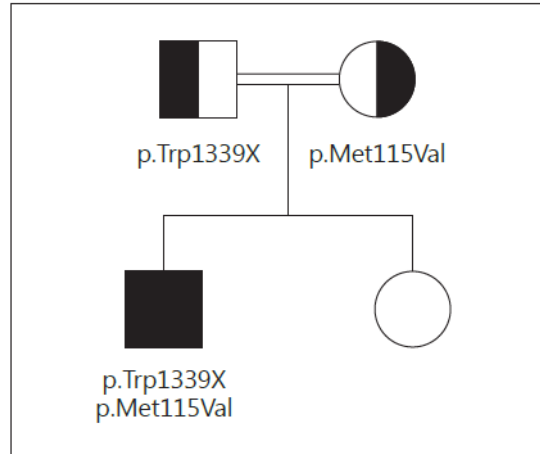
El **hiperinsulinismo congénito (HIC)** es la causa más frecuente de **hipoglucemia persistente** en recién nacidos, infantes y niños. Aunque su frecuencia es baja (1/25,000-50,000), **el diagnóstico temprano es fundamental** para evitar las secuelas neurológicas que pueden ser irreversibles como **retraso mental**. Esto es **prevenible** y lo que el neonatólogo o pediatra requieren es reconocer la enfermedad para la medición oportuna **de los niveles de glucosa que permite documentar la hipoglucemia**. Aproximadamente el 60% de los casos se diagnostican en el primer mes de vida, agregado a un 30% que se diagnostica durante el primer año de vida.

Normalmente la secreción de insulina disminuye de una manera importante cuando no hay necesidad de reducir los niveles de glucosa después de los alimentos. En el **HIC**, este tipo de regulación se pierde y la secreción de insulina continua al margen de los niveles de glucosa presentes, lo que resulta en una secreción de insulina autónoma, con hipoglucemia frecuente y persistente que impide que el cerebro reciba la glucosa que necesita para su funcionamiento normal. La falta de glucosa causa debilidad para succionar, irritabilidad y si es grave convulsiones, coma y si no se atiende a tiempo muerte del paciente.

La causa de esta enfermedad es genética y se transmite en general de forma recesiva, lo que indica que cada uno de los padres acarrea una mutación y el bebe afectado hereda los dos alelos afectados de cada uno de los padres, con un riesgo de tener un hijo afectado en el 25% de los casos.

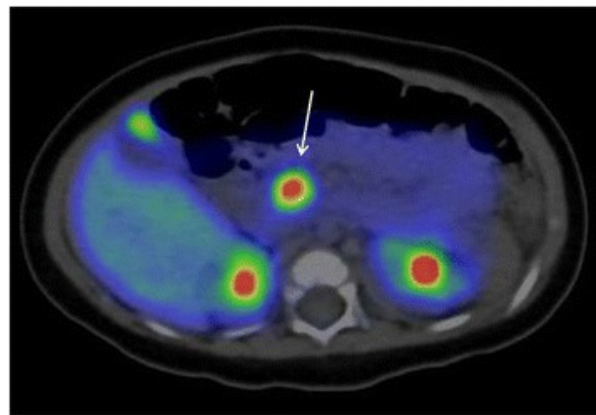
Existen formas transitorias (duración de varios meses con remisión) y formas permanentes de la enfermedad que no es posible distinguir al nacimiento.

Aunque se han identificado mutaciones en 10 genes, en el 45-50% de los casos las mutaciones están presentes en las dos subunidades (ABCC8 y KCNJ11) que forman el canal de K sensible al ATP (KATP), que al actuar como un eslabón entre el metabolismo de la glucosa y los cambios eléctricos en la membrana plasmática de la célula beta, es fundamental en la regulación de la secreción de insulina.

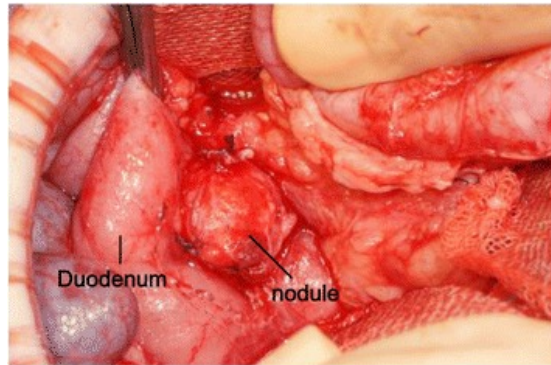


En el análisis de mutación de un paciente se encontró un heterocigoto compuesto para una mutación nueva (p.Met115Val) heredada de su madre y una mutación (p.Trp1339X) heredada de su padre en el gen ABCC8 (1).

Hay dos variantes histológicas en las que la lesión pancreática se puede presentar: una forma difusa donde todos los islotes del páncreas están afectados y una lesión focal, donde nada más una pequeña parte de los islotes están afectados. Estas dos variantes no se pueden diferenciar clínicamente, sin embargo, la tomografía por emisión de positrones (PET) puede ayudar a diferenciarlas. La importancia de distinguir estas dos formas, es que el pronóstico es muy diferente: en la forma difusa, probablemente se requerirá de una pancreatometomía total pero en la lesión focal, localizada de PET, el removerla cura al paciente.



Se identifica una lesión focal en la cabeza del páncreas (flecha) mediante PET scan (18 Fluro L-DOPA) (2)



Hallazgos macroscópicos en la laparatomía. Fue identificado un nódulo con un claro margen en la cabeza del páncreas. (2)

El cuadro clínico es el de un bebé generalmente grande para la edad gestacional, letárgico, que puede cursar con crisis convulsivas.

Una vez que se han identificado los niveles bajos de glucosa, el tratamiento inicial consiste en la administración de glucosa por vía parenteral de 8-12 mg/kg/min para normalizar la glucemia; sin embargo, en casos serios, puede llegar a requerir una concentración de hasta 20 mg/kilo/min para lo cual habrá que tener un catéter central. Algunos fármacos que se pueden utilizar son diazóxido y el octeotride (análogo de somatostatina)

#### Bibliografía

1. Celik N, Horm Res Paediatr. 2013;80(4):299-303.
2. Hashimoto Y. Int J Pediatr Endocrinol. 2015;2015(1):20.

Si tienes un paciente con estas características, la Dra. Aguilar- Bryan puede apoyar en el diagnóstico genético.

Lydia Aguilar-Bryan, MD, PhD. Pacific Northwest Diabetes Research Institute  
720 Broadway Seattle, WA 98122 Ph: (206) 568-1467

[bryan@pnri.org](mailto:bryan@pnri.org)

Si deseas más información sobre esta enfermedad, puedes ingresar a: [Congenitalhi.org/links/](http://Congenitalhi.org/links/)