

Más allá de la hipoglucemia neonatal: hiperinsulinismo congénito

Hipogluzemia neonatalaz haratago: jatorri kongetikoko hiperinsulinismoa

N. Artech González, A. Miguélez Velasco, V. Saíz Ortega, E. Martínez Fernández, A. Vela Desojo

Pediatría. H.U. Cruces. Bilbao.

INTRODUCCIÓN

El hiperinsulinismo congénito (HC) es la causa más frecuente de hipoglucemia persistente y grave en el periodo neonatal. Está causada por una secreción de insulina no regulada por glucemia, que provoca episodios repetidos de hipoglucemia no cetósica grave^(1,2). Su diagnóstico precoz resulta crucial para prevenir secuelas neurológicas como epilepsia, parálisis cerebral y alteraciones del neurodesarrollo^(3,4).

Engloba un grupo de trastornos genéticos cuya incidencia estimada es de 1/35.000-40.000 RN vivos, identificándose causa genética hasta en el 50% de los casos. Las mutaciones más frecuentes y graves afectan a los genes que codifican los canales de potasio en la célula B pancreática (*ABCC8* y *KCNJ11*)⁽¹⁾.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Presentamos el caso de un neonato de 28 días de vida, nacido a término sin antecedentes perinatales relevantes, que ingresa en la Unidad Neonatal por convulsiones focales. No presenta fiebre, ni otra sintomatología, aunque asocia escasa ganancia ponderal.

A su ingreso se objetiva hipoglucemia no cetósica acompañada de hiperinsulinemia con péptido C elevado (Tabla I). Requiere aportes elevados de glucosa intravenosa (hasta 11 mg/kg/min) para su control. Ante la sospecha de HC, se inicia tratamiento con diazóxido oral, logrando estabilidad de las glucemias, aunque con desarrollo de edemas periféricos que requieren asociar hidroclorotiazida. El estudio

genético identifica una variante patogénica en heterocigosis del gen *ABCC8* asociado a formas focales de HC. Ante este resultado, se realiza tomografía con emisión de positrones (PET) marcados con ¹⁸F-DOPA, objetivando una lesión focal periférica en cuerpo-cola pancreática. Se realiza cirugía laparoscópica pancreática guiada por indocianina con exéresis completa de la lesión y resolución del cuadro sin precisar tratamiento médico posterior.

DISCUSIÓN

Este caso resalta la importancia de sospechar HC ante hipoglucemia persistente y/o grave en el neonato, especialmente en ausencia de cetosis, con requerimientos elevados de glucosa y niveles detectables de insulina. La falta de respuesta de hormonas contrainsulares ante hipoglucemia no descarta el diagnóstico^(1,2).

Las pruebas genéticas son fundamentales ya que identifican las formas focales de HC. Ante hallazgos compatibles, se indica PET-TAC con ¹⁸F-DOPA, que localiza lesiones focales susceptibles de cirugía curativa^(1,4,5).

En el resto de formas de HC, el diazóxido es el fármaco de elección, ya que inhibe la secreción de insulina en las células pancreáticas^(1,3).

En conclusión, el HC es una patología infrecuente, pero de alto impacto en el periodo neonatal. Su identificación precoz y la integración de herramientas diagnósticas avanzadas permiten una intervención efectiva que puede evitar secuelas neurológicas severas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Giri D, Hawton K, Senniappan S. Congenital hyperinsulinism: recent updates on molecular mechanisms, diagnosis and management. J Pediatr Endocrinol Metab. 2021; 35(3): 279-296. <https://doi.org/10.1515/jpem-2021-0369>

2. Rosenfeld E, Ganguly A, de Leon DD. (). Congenital hyperinsulinism disorders: Genetic and clinical characteristics. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019; 181(4): 682-92. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31737>

3. Guerrero Fernández J, González Casado I, Espinoza Colindres L, Gracia Bouthelier R. Hiperin-

TABLA I. ESTUDIO DE LA HIPOGLUCEMIA

Glucemia	38 mg/dl
Cetónicos	< 0,5 mmol/L
Insulina	15,4 u/ml
Péptido C	3,5 ng/ml
GH	3,3 ng/ml
Cortisol	7,5 µg/ml
ACTH	11 pg/ml

- sulinismo congénito. Revisión de 22 casos. *An Pediat (Barc)*. 2006; 65 (1): 22-31. <https://doi.org/10.1157/13090894>
4. Galcheva S, Al-Khawaga S, Hussain K. Diagnosis and management of hyperinsulinaemic hypoglycaemia. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2018; 32(4): 551-73. <https://doi.org/10.1016/j.beem.2018.05.014>
5. Demirbilek H, Hussain K. Congenital hyperinsulinism: Diagnosis and treatment update. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2017; 9(Suppl 2): 69-87. <https://doi.org/10.4274/jcrpe.2017.S007>