**P 93**

**HIPERINSULINISMO CONGÉNITO DE DIFÍCIL MANEJO EN UNIDAD DE NEONATOLOGÍA. CASO CLÍNICO**
Fernanda Peña Manubens1, Joel Riquelme Romero1

1 Unidad de Endocrinología Infantil Hospital San Juan de Dios

**INTRODUCCIÓN.**

El hiperinsulinismo congénito (HIC) es la principal causa de hipoglicemia persistente en el menor de un año, causado por mutaciones principalmente en los genes ABCC8 y KCNJ11, responsables de las formas más severas de HIC. Se presenta el caso de una paciente con HIC de difícil manejo.

**CASO.**

Tercera hija padres no consanguíneos, embarazo controlado cursa con SHE. Nace H. Talagante, cesárea electiva sin complicaciones. EG: 38sem, PN 3170gr (DS-0.12), TN 46.5cm (DS-1.87), CC 36cm (DS +0.7). A las 6 horas de vida evoluciona temblorosa, somnolienta, diaforética e hipotónica. Se realiza HGT 46mg/dL con glicemia plasmática de 20mg/dL. Inicia aporte con SG 10%, persiste hipoglicemia, con glicemia control de 7mg/dL, requiere aumentos progresivos de carga glucosa siendo trasladada a Neonatología Hospital San Juan de Dios. Ingresa en malas condiciones, hipotónica, pálida y mal perfundida. Requiere carga glucosa hasta 25mg/Kg/min presentando al tercer día de vida episodio convulsivo el cual cede con fenobarbital y Levetirazetam. EEG y eco tomografía cerebral normales; mantiene hipotonía. Al cuarto día de vida en contexto de nueva hipoglicemia se realiza muestra crítica: glicemia capilar 18mg/dL, insulina 8.4 mU/L, cortisol 8.71 ug/dL, cetonemia (-) y GH normal. Inicia corticoides en dosis crecientes con escaza respuesta. Se realiza una segunda muestra crítica con glicemia capilar 49mg/dL, insulina 19.8 mU/L, cortisol 14.8 ug/dLy cetonemia (-) diagnóstico de HIC, por lo que se agrega Diazoxide 15mg/Kg/dia, requiriendo aumento dosis, sin respuesta adecuada a las 72 horas, es catalogada como no respondedora. Se indica glucagón en BIC.

A los 23 días inicia tratamiento con Octreotide, logra estabilidad de glicemias, suspensión de corticoides y glucagón. A los 40 días aporte enteral completo con fórmula hidrolizada por distensión abdominal. Se realiza estudio molecular que resulta (+) para mutación gen ABCC8 de origen paterno. Requiere GTT más Nissen por trastorno succión deglución. PET-CT Ga 68 con captación difusa, mayor en cuerpo y cola.

A los 6 meses recibe primera dosis Sandostatin LAR (Octreotide de larga duración), con disminución progresiva de dosis subcutánea hasta suspensión. Evoluciona en forma favorable con glicemia capilar mayor a 70, adecuado desarrollo pondoestatural y sin hipoglicemias por lo que es dada de alta manteniendo indicaciones en domicilio.

**CONCLUSION.**

Es fundamental realizar una muestra crítica cuando nos enfrentamos a una hipoglicemia severa. Avances en el estudio molecular permiten diagnosticar la causa específica de ésta, y poder realizar un manejo adecuado previniendo las complicaciones, principalmente el daño neurológico futuro.

**Financiamiento:** Sin financiamiento