**CC 9 (Nº27)**

**DIARREA CONGÉNITA Y DIABETES POR MUTACIÓN NEUROG3**

**Autor y Coautores:** MARÍA SOLEDAD VILLANUEVA TORAL1, ANAHÍ YIZMEYIÁN MAESO1, VIVIAN GALLARDO TAMPIER2, MARÍA FRANCISCA UGARTE PALACIOS3, CAROLINA SEPÚLVEDA RUBIO2, ANA ROCHA RUIZ2

**Lugar de Trabajo:** 1Unidad de Endocrinología Infantil Hospital Dr. Exequiel González Cortés. Departamento de Pediatría Sur, Universidad de Chile, 2Unidad de Endocrinología Infantil Dr. Exequiel González Cortés, 3Unidad de Endocrinología Infantil Dr. Exequiel González Cortés, Departamento de Pediatría, Universidad de los Andes

**Contenido:**

**Introducción**: Variantes patogénicas en NEUROG3 están asociadas a diarrea congénita con malabsorción por insuficiencia de células enteroendocrinas. Es una enfermedad rara, con herencia autosómica recesiva, caracterizada por diarrea malabsortiva grave y aparición de diabetes mellitus, que se presenta desde la etapa neonatal hasta la escolar.

**Objetivos**: Dar a conocer un caso clínico por su escasa prevalencia.

**Caso clínico**: paciente masculino que ingresó a los 9.6 años por DM1. Primer hijo de padres no consanguíneos, RNT 40 sem PEG PN 2665 g Talla 47 cm. Con antecedentes de diarrea congénita con sospecha de síndrome de malabsorción por déficit transportador glucosa-galactosa, portador de CVC permanente, usuario de nutrición parenteral domiciliaria, desnutrición crónica compensada, talla baja, múltiples hospitalizaciones por deshidratación y tr electrolíticos y/o sepsis de CVC, con frecuentes transgresiones alimentarias. En tratamiento con restricción de CHO, suplemento de Zinc, Fierro, Potasio, Bicarbonato y Acido Fólico oral. Antropometría: peso 27,7 kg ,talla 122,1 cm (T/E -2.39 DS) IMC 18,6 (0.88DS), Al examen físico sin dismorfias, ex. general y segmentario normal, prepuberal. Laboratorio:

HbA1c 7.8%, Péptido C 0,37 (0,9-7,1), Ac Anti células beta: GAD1,8(-), IA-2,17 (-), ICA(-) ,Anti-ZnT8(-),perfil de aminoácidos y acilcarnitinas normales, coprocultivo(-), estudio inmunológico normal, VIH(-), IgE específica leche de vaca Clase 0,Test del sudor normal, perfil tiroideo normal, enf. celíaca (-). Biopsia intestinal con microscopía electrónica normal. Test de absorción de glucosa con intolerancia a la glucosa. Evaluado por Genética se solicitó Exoma que identificó variante patogénica en homocigosis en el gen NEUROG3,c.404T>C p.(Leu135Pro).

**Discusión:** NEUROG3 es un factor de transcripción necesario para el desarrollo y diferenciación de las células endocrinas a partir de células inmaduras del epitelio intestinal, páncreas e hipotálamo. Variantes patogénicas se asocian falta de células enteroendocrinas intestinales con diarrea congénita malabsortiva grave que requiere nutrición parenteral y desaparece con el ayuno, debutando en las primeras semanas de vida con deshidratación, acidosis metabólica y diabetes mellitus, la que puede desarrollarse hasta la infancia tardía. Puede asociarse a distintos grados de insuficiencia pancreática, hipogonadismo central (presentándose en la 2da década de la vida), talla baja y a enfermedad celíaca. Hasta la fecha aún no existe tratamiento específico. El manejo es con nutrición parenteral, aporte enteral según tolerancia e insulinoterapia. Trasplante intestinal – multivisceral.

**Conclusión:** La asociación de diarrea malabsortiva severa a temprana edad asociada a Diabetes Mellitus debe hacer pensar en mutaciones de NEUROG3, dentro de los diagnósticos diferenciales, y solicitar el estudio genético específico.