

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI

Aprile 2013

numero 4

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

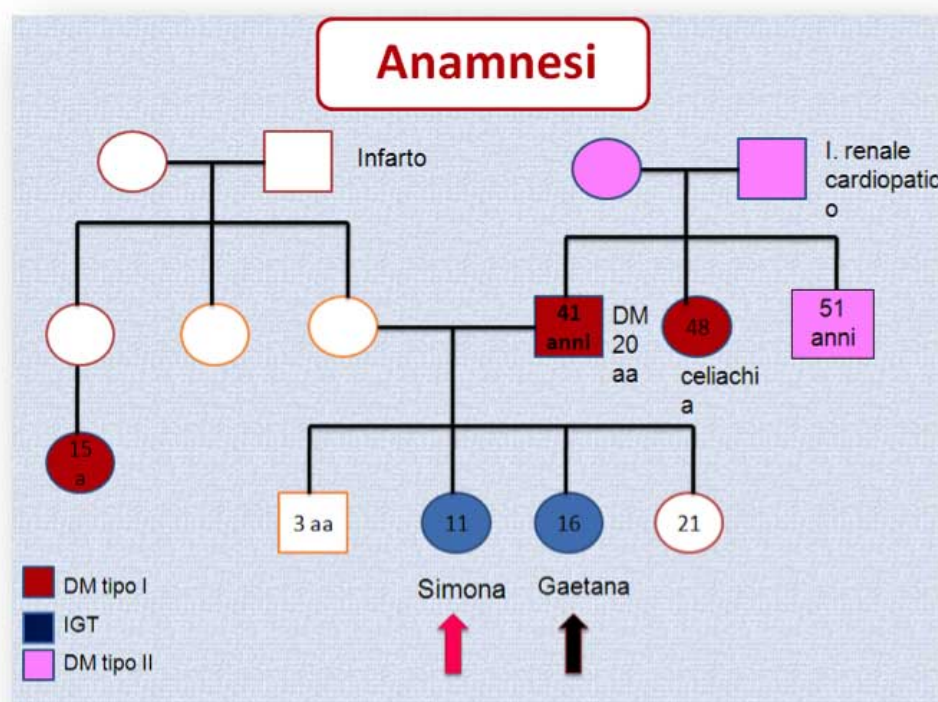
Una strana iperglicemia...

F. Navarra, A.M. Tranchida, R. Roppolo, F. La Rocca, G. Corsello, F. Cardella

Dipartimento Universitario Materno Infantile, Palermo

Il Diabete Mellito (DM) autoimmune è la forma più frequente ma non esclusiva in età pediatrica. Sono in aumento le forme non autoimmuni come il MODY (*Maturity onset Diabetes of the Young*), disordine monogenico, a ereditarietà autosomica dominante, con autoimmunità per diabete negativa e in genere assenza di sovrappeso. La SIEDP ha elaborato un iter diagnostico delle iperglicemie e le linee guida per indurre il sospetto clinico di MODY. Essendo la clinica sfumata, ciò permettere un corretto inquadramento diagnostico, programma terapeutico e follow-up. Presentiamo il caso clinico di due sorelle con riscontro occasionale di iperglicemia. La sorella maggiore viene inviata in consulenza Diabetologica con sospetto di DM tipo 2 per riscontro di iperglicemia e sovrappeso. Un'attenta anamnesi e la costruzione dell'albero

genealogico mostra casi di DM o IGT in 3 generazioni con trasmissione autosomica dominante e un'anamnesi personale positiva per tiroidite autoimmune. Alla curva da carico orale di glucosio si evidenzia una intolleranza agli idrati di carbonio (T120: 145 mg%), HBA1c 6,5; normale insulinemia e peptide-c e negatività degli autoanticorpi per DM tipo1. Si esclude una Sindrome Metabolica (Criteri "IDF 2007"). Nel sospetto di un MODY 2 in soggetto sovrappeso si decide di studiare anche la sorella. La piccola, normopeso mostra un IGT (T120': 151 mg%), HBA1c 6,3; normale insulinemia e peptide-c e negatività degli autoanticorpi per DM tipo1. Si avvia allora in entrambe l'indagine genetica per MODY 2 che dimostra la mutazione G223D sull'esone 6 del gene per la glucochinasi. Con questi 2 casi clinici confermiamo la grande affidabilità dei criteri clinici della SIEDP, mostriamo come il MODY in sovrappeso o obeso è raro ma va preso in considerazione in caso di forte sospetto. Inoltre lo studio del bambino può consentire di porre diagnosi di diabete e/o IGT negli altri componenti della famiglia permettendo talvolta una diagnosi inversa dal bambino all'adulto.



tratto da: **Le Giornate di Medico e Bambino** Lecce, 4-5 maggio 2012