


ENDOCRINOLOGÍA SE HAN DESCUBIERTO GRACIAS A UNA NIÑA CON UNA HIPOGLUCEMIA CON MUTACIÓN EN LA V91L

Existen islotes pancreáticos altamente eficaces que secretan la insulina precisa

→ Se puede vivir y normalizar los niveles de insulina con 20.000 islotes pancreáticos si son los correctos. Esto es al menos lo que le ha ocurrido a una niña con hipoglucemia neo-

natal asociada a una mutación de la glucocinasa que han caracterizado en el Hospital Carlos Haya, de Málaga, y cuyo caso se describe en *The New England Journal of Medicine*.

■ Clara Simón Vázquez

El grupo de Antonio Luis Cuesta-Muñoz, director del Centro para el Estudio de las Enfermedades de Células Beta-Pancreáticas del IMA-BIS-la Fundación Carlos Haya, en Málaga, describe en el último número de *The New England Journal of Medicine* el caso de una niña con hipoglucemia neonatal grave asociada a una nueva mutación en la glucocinasa (V91L). Su padre presentaba el mismo cuadro clínico, pero no estaba disponible ni su ADN ni muestras del tejido pancreático.

La niña no respondía a tratamientos y se le tuvo que resecar el 98 por ciento del páncreas. "La sorpresa fue que con sólo 20.000 islotes ha normalizado sus niveles de insulina, porque se trata de islotes grandes altamente eficaces, al menos por nueve años, ya que la paciente ahora tiene 12. No sabemos qué pasará dentro de diez años y cómo estarán sus niveles de insulina, pero por el momento lleva una vida total-



Antonio Luis Cuesta, en el laboratorio de la Fundación Carlos Haya, de Málaga.

mente normal", ha explicado Cuesta a CORREO MÉDICO.

La secreción de insulina se mantiene porque existe proliferación de células beta, "que es uno de los grandes hallazgos de este caso".

La hipoglucemia monogénica por mutación activadora en glucocinasa la descubrieron en 1998 Antonio Cuesta y Benjamin Glase,

del Centro Médico de la Universidad Hebrea Hadasah, en Jerusalén. Ahora Cuesta dirige el centro de referencia para este tipo de enfermedades. Por eso, les llegó la muestra de la niña procedente de la Universidad Weil Cronell, de Nueva York.

Tras analizar el tejido, junto con Glaser y Jacques Ra-

hier, de la Universidad Católica de Lovaina, observaron que la paciente tenía unos islotes más grande de lo normal. "Sólo se había descrito un caso similar con anterioridad en 2004 de un paciente finlandés, pero era difícil relacionar la hipoglucemia con islotes pancreáticos más grandes de lo normal. Con este caso se confirma un he-

cho, aunque se trata de una mutación distinta y en un paciente de distinta raza, ya que el caso de la niña es de raza negra".

A lo largo de la investigación se pudo observar que existía proliferación de las células beta, "y es la primera vez que se ha visto este proceso en un ser humano con tres años".

Según Cuesta, el hecho no tiene importancia para la hipoglucemia, "pero sí para el trasplante de islotes pancreáticos, ya que uno de los grandes problemas para trasplantar este tejido es que se necesitan islotes de tres individuos para trasplantar a un sólo paciente".

Por eso, el siguiente paso es caracterizar los islotes grandes altamente eficaces para poder trabajar en terapia celular. "Por ahora, los primeros pasos están dando resultado positivo. Es paradójico que la hipoglucemia nos pueda ayudar a resolver los casos de hiperglucemia".

■ (*N Engl J Med* 2010; 362-1.348-1.350).