



Soy papá de un niño de 16 meses de edad, y posee un síndrome de muy bajo registro estadístico (1:500.000 a 1:100.000 según bibliografía) llamado DEND (siglas en inglés de Development Delay-Epilepsy-NEONATAL DIABETES).

Por su baja incidencia estadística entra dentro de las denominadas enfermedades raras, siendo la información disponible muy escasa. Por esta razón las organizaciones de diabetes de todo el mundo no lo tienen registradas como un caso aparte a las diabetes de tipo 1 o 2. Es por lo que me comunico con ustedes, para difundir la enfermedad y que puedan ayudar como lo están haciendo con la diabetes tipo 1 y 2.

La diabetes neonatal es un nuevo tipo de diabetes, asociada a mutaciones genéticas, las cuales fueron descubiertas en 2005 y que se tratan con sulfonilureas al igual que la diabetes tipo 2.

De las diversas mutaciones hasta ahora descubiertas un 80% corresponde a diabetes neonatal exclusivamente. La cual puede ser permanente o transitoria. El 20% restante se asocia al síndrome DEND, enfermedad que manifiesta retraso en el desarrollo, epilepsia (en el caso DENDi –intermedio – no se manifiesta la epilepsia) y diabetes neonatal.

La diabetes neonatal tiene la característica de manifestarse antes del año de vida (por lo general se manifiesta entre los 30 y 45 días de edad ya sea transitoria, permanente, o DEND) y presentar anticuerpos negativos GAD y/o ICA.

Estas características las diferencian claramente de la Diabetes tipo 1. Este punto es muy importante ya que la gran mayoría de diabetes neonatal se mal diagnostica como diabetes tipo 1 ocurrida antes del año de vida, sometiendo al paciente al tratamiento con insulina de por vida siendo en realidad el tratamiento correcto el de SULFONILUREAS VIA ORAL.

Con las sulfonilureas no sólo se evita aplicar inyecciones al paciente menor de 1 año, sino que por tratarse de bebés el control de la glucemia con insulina es casi imposible de realizar, promediando valores de glucemia de 200. Cuando a través de sulfonilureas se logran valores NO DIABETICOS ya sea de mediciones diarias de glucemia, así como de la hemoglobina glicosilada.

Su diagnóstico es a través de un análisis genético que se realiza en forma gratuita en EXETER-Inglaterra (por el equipo de científicos que han descubierto la enfermedad y realizan el caso de estudio – el contacto deben realizarlo los especialistas médicos que estén tratando el caso).

Adjunto los links de los 2 centros más importantes dedicados al estudio de la diabetes neonatal a nivel mundial.

<http://www.diabetesgenes.org/>

<http://www.diabetesgenes.org/content/contact-us>

www.neonataldiabetes.org

Estos centros se dedican al estudio estadístico de esta enfermedad, por lo que están muy interesados en ser contactados por profesionales médicos de cualquier país, ya sea para realizar el análisis genético (www.diabetesgenes.org) y/o para recibir consultas profesionales. Es muy importante para el correcto tratamiento de la enfermedad que el profesional (diabetólogo de cabecera que lleve el caso) se contacte con estos centros y/o con los pares de los 3 centros de Argentina que han tratado los 3 casos registrados hasta el momento (Febrero 2013).



Centro y profesionales que descubrieron las mutaciones asociadas a DN y referencia mundial donde enviar las muestras de sangre para el diagnóstico genético:

Diabetes Research - Peninsula Medical School

<http://www.diabetesgenes.org/content/contact-us>

Barrack Road – Exeter - EX2 5DW – UK

Prof. Andrew Hattersley 01392 406806 GRATIS 01392 406806

Andrew.Hattersley@pms.ac.uk

Dr Sarah Flanagan 01392 406778 GRATIS 01392 406778 Sarah.Flanagan@pms.ac.uk

The University of Chicago Kovler Diabetes Center

<http://kovlerdiabetescenter.org/contact-us/>

Knapp Center for Biomedical Discovery

Attention: Peggy Hasenauer

900 East 57th Street

8th Floor, Room 8144

Chicago, Illinois 60637

University of Chicago Clinic:

Duchossois Center for Advanced Medicine (DCAM)

5758 S. Maryland, 5th floor, Suite 5A

Chicago, IL 60637

773-702-2371 or 800-989-6740

DIABETES@UCHOSPITALS.EDU

We strive to respond to voice mails and/or emails within 1-2 business days.

Centros de Argentina: Hospital Elizalde, Hospital Garrahan, Hospital Italiano.

En la sospecha de tratarse de diabetes Neonatal, Pasos a seguir:

Contactar a los hospitales Hospital Elizalde, Garrahan u Hospital Italiano (en los que se han tratado los 3 casos registrados en la argentina). Los profesionales de diabetes infantil tienen el contacto del equipo de científicos de la ciudad de Exeter, Inglaterra, que realiza el análisis genético.

Existe un cuarto tipo de diabetes: diabetes mody, cuyo origen es también genético y dependiente de la mutación genética que la origina se trata con insulina o con sulfonilureas. Es también muy rara y debe ser difundida su existencia.

Quién debe realizarse el estudio genético? (incluidos link y texto original en inglés)

<http://monogenicdiabetes.uchicago.edu/who-should-be-tested/>

Genetic testing should be considered in one or more of the following settings:

Anyone diagnosed with diabetes at or under 12 months of age

Todos aquellos que han sido diagnosticados con diabetes al año de edad o anteriormente.

A diabetes patient who is part of a family with three or more consecutive generations affected by diabetes

Paciente con diabetes que es tercera generación consecutiva de diabéticos en la familia.

A diabetes patient with stable, mildly elevated blood sugars, often found incidentally during a routine check-up

Paciente diabético con niveles de azúcar en sangre estables o ligeramente elevados detectado accidentalmente en un chequeo de rutina.

A "type 1" diabetes patient who has negative blood testing for autoantibodies, typically done at the time of diabetes diagnosis (antibodies typically tested include one or more of the following: GAD65, islet cell or ICA, IA-2, insulin, ZnT8)

Paciente de diabetes Tipo 1 que tiene negativos el test de anticuerpos, típicamente hecho en la diagnosticación de la diabetes (anticuerpos GAD65, islet cell or ICA, IA-2, insulin, ZnT8)

A "type 1" diabetes patient who generates a significant amount of insulin years beyond diagnosis (detectable blood levels of c-peptide, proinsulin, and/ or insulin)



Paciente tipo 1 al que se le detectan peptides C, proinsulina o insulina en sangre. (pacientes que generan insulina años posteriores al diagnóstico de diabetes tipo 1).

A "type 2" diabetes patient who is normal weight or not significantly overweight and shows no signs of insulin resistance

Paciente de Diabetes Tipo 2 que normalmente está en peso o ligeramente con sobrepeso y no es insulino-resistente (y no demuestra signos de resistencia a la insulina).

Diabetes paired with pancreatic insufficiency (the digestive role of the pancreas is impaired with symptoms such as diarrhea and gas)

Diabetes combinada con insuficiencia pancreática (la función digestiva del páncreas se ve afectada con síntomas tales como la diarrea y el gas).

Individual or family history of diabetes paired with developmental kidney disease or abnormalities of the kidney (especially cysts). The urinary system and reproductive organs may also be abnormally formed.

Antecedentes propios del paciente o familiares de diabetes asociado con enfermedad renal o anomalías del desarrollo del riñón (especialmente los quistes). El sistema urinario y órganos reproductivos también puede ser de forma anormal.