

P170

OUTCOME NEONATALE IN GEMELLE BICORIALI DI DONNA AFFETTA DA MUTAZIONE DEL GENE HNF-1A

Bitterman O.1_, Iafusco D. 2 Dipartimento di Pediatria, Seconda Università di Napoli, Tinto N.3 Dipartimento di Medicina molecolare e Biotecnologie mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II, Napoli A.1

1 Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare, Università Sapienza di Roma, 2 Dipartimento di Pediatria, Seconda Università di Napoli

Premessa: La mutazione del gene HNF-1 α è alla base del diabete 'MODY3', con progressivo esaurimento della funzione beta-pancreatica.

Descrizione del caso: F.C. donna italiana di 36 anni, giungeva alla 5a settimana di gravidanza. Nata a termine macrosoma (4.1Kg), affetta da diabete mellito dall'età di 18 anni, in terapia con gliclazide e metformina, con autoimmunità pancreatica negativa e familiarità per diabete (padre e fratello di 32 anni in terapia con ipoglicemizzanti orali, e una sorella di 38 anni, in terapia insulinica). In una precedente gravidanza era stata trattata con insulina e aveva partorito a 38 settimane una bambina di 3.21 Kg, che aveva manifestato ipoglicemia alla nascita. Il peso pregestazionale era normale (BMI 24.5 kg/m²), l'HbA1c era 60 mmol/mol (7.6%). Alla prima visita veniva impostata terapia insulinica e veniva richiesta analisi genetica per diabete monogenico, che mostrava una mutazione del gene HNF-1 α . Una ecografia eseguita alla 7a settimana mostrava la presenza di gravidanza gemellare, bicoriale, biamniotica. Al termine della gravidanza, l'emoglobina glicata era scesa a 27,8mmol/mol (4,7%), il fabbisogno insulinico era di 1.0 IU/kg, l'aumento ponderale totale era 13,8 kg. A 37 settimane partoriva tramite taglio cesareo due bambine normopeso (2.6 Kg e 2.66 Kg, solo la seconda mostrava ipoglicemia neonatale (34 mg/dl). Le glicemie materne prima e dopo il parto erano, rispettivamente, 74 and 90 mg/dl. Un esame genetico mostrava che solo la bambina con l'ipoglicemia era portatrice della stessa mutazione della madre. Anche gli altri membri della famiglia sono stati sottoposti all'esame genetico e sono risultati affetti dalla mutazione anche il padre e la sorella della paziente.

Conclusioni: I figli di donna con MODY 3 hanno in genere una più precoce insorgenza del diabete, a causa dell'esposizione in utero all'iperglicemia. Di conseguenza si raccomanda, a differenza del MODY 2, uno stretto controllo glicemico in gravidanza, anche se il feto è portatore della mutazione. L'ipoglicemia neonatale non è descritta nel MODY3, ma nel MODY 1 (mutazione del gene HNF-4 α). Si ipotizza pertanto che mutazioni gravi dell'HNF-1 α possano portare a disregolazione nell'espressione di HNF-4 α , con caratteristiche simili a quelle del MODY 1, come ipoglicemia e macrosomia.

