

## MeB – Pagine Elettroniche

Volume XX

Giugno 2017

numero 6

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

#### MODI DIVERSI DI SVILUPPARE UN DIABETE

Matteo Pavan<sup>1</sup>, Angela Lora<sup>1</sup>, Giulia Gortani<sup>2</sup>, Elena Faleschini<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Università di Trieste; <sup>2</sup>IRCCS Materno-Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

**Indirizzo per corrispondenza:** [matteo\\_pavan@hotmail.it](mailto:matteo_pavan@hotmail.it)

Rebecca, 12 anni, giunge alla nostra attenzione inviata dal medico curante per riscontro di glicosuria in occasione della visita sportiva. In seguito a tale riscontro il curante aveva prescritto i seguenti accertamenti: glicemia 122 mg/dl a digiuno e HbA1c 6,2%. La ragazza non riferisce calo ponderale, non poliuria/polidipsia e obiettivamente non presenta segni di disidratazione. Eseguiamo uno stick urine che conferma una glicosuria 3+ in assenza di chetoni; il destrostix a distanza di 2 ore dall'ultimo pasto rileva una glicemia di 139 mg/dl. Da segnalare un'anamnesi familiare positiva per iperglicemia: padre con storia di iperglicemia dopo evento stressante (peritonite) e con glicemie a digiuno intorno ai 115-120 mg/dl; nonno materno con storia di iperglicemie non meglio specificate in giovane età. Rebecca viene quindi ricoverata per approfondire il quadro: il profilo di glicemie e glicosurie con misurazioni preprandiali e a 2 ore del pasto evidenzia elevati valori di glucosio nelle urine (1171 mg/dl), con glicemie al di sopra dei *range* di normalità ma mai superiori a 180 mg/dl. Il test da carico orale con glucosio (OGTT) mostra una quadro di ridotta tolleranza glucidica, con glicemia di 144 mg/dl al tempo 120'. Per valutare la risposta insulinemica  $\beta$ -cellulare viene eseguito un test da stimolo con glucosio ev (IVGTT) che mostra un'insufficiente produ-

zione insulinica: FPIR (*First Phase Insulin Response*) < 3° centile per stadio di Tanner. Il dosaggio degli autoanticorpi specifici per diabete di tipo 1 (IA2, IAA, GAD, ICA e anti-ZnT8) è in corso.

Il sospetto di un diabete diverso rispetto al classico autoimmune tipo 1 è forte. Rivalorizzando i dati clinici (iperglicemie moderate asintomatiche, glicosuria sproporzionata rispetto alle iperglicemie) e la familiarità per iperglicemie, l'ipotesi principale ricade su un diabete monogenico tipo MODY. In particolare il **MODY 3** è il diabete monogenico più frequente insieme al MODY 2 (prevalenze diverse a seconda del Paese), ed è dovuto a una mutazione del gene HNF-1 $\alpha$  che codifica per un fattore di trascrizione nucleare, con conseguente ridotta sintesi insulinica in risposta all'ingresso di glucosio nella  $\beta$ -cellula. A questo si associa un difetto di riassorbimento di glucosio a livello del tubulo renale con glicosuria significativa, sproporzionata rispetto all'iperglicemia. Questi dati rendono il MODY 3 l'ipotesi diagnostica principale nel caso di Rebecca. A differenza del MODY 2, il MODY 3 ha carattere progressivo, con possibile comparsa a distanza di complicanze micro- e macrovascolari. La terapia si basa sull'utilizzo di ipoglicemizzanti orali in grado di stimolare la secrezione insulinica dal pancreas.