

CASE REPORT: GESTIONE DI UNA GRAVIDANZA GEMELLARE IN UNA PAZIENTE AFFETTA DA MODY 3

*O. Bitterman** - *D. Iafusco***, *N. Tinto****, *A. Napoli*****

*Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare, Università Sapienza di Roma

**Dipartimento di Pediatria, Seconda Università di Napoli

***Dipartimento di Medicina molecolare e Biotecnologie mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II

****Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare, Università Sapienza di Roma

Introduzione

Il diabete monogenico (MODY) comprende rare forma a trasmissione autosomica dominante, dovute a mutazioni genetiche che portano a disfunzione beta-cellulare. Il MODY 3 è dovuto a mutazioni nel gene HNF-1 α , con progressivo esaurimento della funzione beta-pancreatica e diagnosi di diabete nell'adolescenza o nella prima età adulta.

Descrizione del caso

F.C., donna italiana di 36 anni, giungeva alla 5a settimana di gravidanza nel nostro ambulatorio "Diabete e Gravidanza". Nata a termine macrosoma (4.1Kg), era affetta da diabete mellito diagnosticato all'età di 18 anni, da allora in terapia con gliclazide e metformina, con autoimmunità pancreatica negativa e forte familiarità per diabete (il padre e un 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'emoglobina glicata 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 IU/kg, l'aumento ponderale totale era 13,8 kg. A 37 settimane partoriva tramite taglio cesareo due bambine normopeso, solo una delle due 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 la bambina con l'ipoglicemia era portatrice della stessa mutazione della madre.

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

| Caratteristiche delle neonate | E. | M. |
|--------------------------------------|-----------|-----------|
| Peso alla nascita (kg) | 2.6 | 2.66 |
| Lunghezza (cm) | 46 | 49 |
| Punteggio di Apgar (5'-10') | 8-9 | 8-9 |
| Glicemia alla nascita (mg/dl) | 62 | 34 |
| Glicemia dopo 2 ore (mg/dl) | 65 | 42 |