**CAS CLÍNIC SOCIETAT CATALANA D’ENDOCRINOLOGIA**

Dona de 20 anys. Natural de Xina. Adoptada als 9 mesos d’edat. Independent per les activitats bàsiques de la vida diària. Estudia disseny gràfic.

**MC**: Ingressa de forma programada per estudi d’**hipoglucèmies**.

**ANTECEDENTS PERSONALS:**

**A. FAMILIARS**: Desconeix.

**A. NO PATOLÒGICS**:

Sense al·lèrgies medicamentoses conegudes. Sense hàbits tòxics.

**A. PATOLÒGICS**:

1. **Alfa talassèmia** (heterozigot compost per doble mutació delecional SEA i Hb Constant Spring). Hemoglobina habitual de 9g/dL. Sense requeriments transfussionals. Actualment en assaig ENERGIZE AG348-C-017 (des del setembre 2022) en tractament amb Mitapivat (sal hidrat de sulfat) vs placebo. Com a reaccions adverses al fàrmac va presentar astènia i insomni ja resoltes.

2. **Hipoglucèmies** asimptomàtiques conegudes almenys des del 2013 no filiades. Ha presentat valors al voltant de 20 mg/dL.

**TRACTAMENT CRÒNIC:**

* Acfol 5mg un comprimit cada 24 hores.
* Mitapivat (sal hidrat de sulfat) vs placebo.

**MALALTIA ACTUAL:**

Derivada des d’Hematologia per hipoglucèmies asimptomàtiques com troballa casual en analítiques de rutina ambulatòries.

Ingrés programat per estudi d’hipoglucèmies de llarg temps d’evolució (> 10 anys) no filiades. Analítiques ambulatòries amb glucèmies en torn 19-60 mg/dL asimptomàtiques (sense clínica autonòmica ni neuroglucopènica). Des de 2013 va ser estudiada en consultes de pediatria amb desenvolupament normal i valors de glucèmia capil·lar de 72mg/dL en dejú.

No refereix clínica compatible amb hipoglucèmies. Únicament refereix de forma molt puntual després de dejú de 8 hores, de tant en tant, pels matins, presentar major astènia que millora després de la ingesta de qualsevol aliment. Atribueix aquesta simptomatologia a la seva patologia de base. No ha presentat mai cap símptoma després dels menjars.

**EXPLORACIÓ FÍSICA**:

Constants: PA 112/76 mmHg, FC 80 lpm, Tª 35.6 ºC, SpO2 97 % aa. Pes: 60.8 kg. Talla: 160 cm.

Bon estat general, normocolorejada i normohidratada. Bona perfusió distal.

Sense lesions cutànies. Sense taques cafè amb llet. Fenotip normal.

Expl Cardiovascular: tons cardíacs rítmics, sense bufs ni altres sorolls sobreafegits, polsos perifèrics presents i simètrics, no IY, no RHY, sense edemes en extremitats inferiors, sense signes de TVP.

Ausc Pulmonar: eupneica en repòs, murmuri vesicular conservat sense sorolls sobreafegits.

Expl Abdominal: abdomen tou, no dolorós a la palpació, no es palpen masses ni visceromegalies, peristaltisme conservat, sense signes d'irritació peritoneal. PPL bilateral negativa.

Expl Neurològica: Conscient i orientada en les tres esferes, sense signes de focalitat neurològica aguda en el moment actual ni signes de meningisme.

**EXPLORACIONS COMPLEMENTÀRIES**:

* **Descàrrega sensor Free-Style** (27/02/2023 🡪 13/03/2023): ús del sensor 78%, glucosa promig 87mg/dL, GMI 5.4%, %CV 19.5%, TIR (70-180): 87%, TAR: 0%, TBR <70 13%, <54 0%.
* **Glicèmia capil·lar** (mg/dL):

20/03 (9, 12, 16, 20 h): 65-72-72-81

21/03 (0, 8, 12, 15, 18h): 76-65-57-56-113

22/03 (8h): 85

* **Cetonèmia** (mmol/L): 0.2-0.6-1.2-1 (última del 21/03/2023).
* **Analítica sanguínia basal** (20/03 a les 11:30h): Hemograma: Hb 9.2 g/dL (VN 12-15)/ Hcrit: 33.1% (VN 36-45) / VCM: 77.0 fL (VN 80-98) / Eritròcits: 4.30 x10E12/L (VN 4-5.2) / ADE: 25.2% (VN 11-15) / CCMH: 27.80 g/dL (VN 31-36) / Hgb corpuscular mitjana: 21.4 pg (27-33.5) / Leuc: 6.70 x 10E9/L (VN 4-11) / N: 4.2 x10E9/L (VN 2-7) / N: 62.9% (VN 40-80)/ L: 2.0 x10E9/L (VN 1.2-3.5)/ L: 29.7% (VN 20-50)/ M: 0.4 x10E9/L (VN 0.1-1)/ M: 6.6% (VN 2-11)/ E: 0.0 x10E9/L (VN 0-0.5) / E: 0.4 % (VN 0-5) / B: 0.4% (VN 0-2) / Plaq: 351 x10E9/L (VN 140-400) / Coagulació: TP: 12.9 seg (VN 8.4-15.6)/ TP: 1.07 ràtio (VN 0.7-1.3)/ TP: 90% (VN 65-120) / INR: 1.07 (VN 0.7-1.3) / TTPA: 35.4 seg (VN 26-42.3)/ Fibrinògen: 3.48 g/L (VN 2.39-6.1)/ Funció renal i ions: FG > 90 mL/min/1.73 m2 / Creat: 0.51 mg/dL (VN 0.5-0.8) / Urea: 25.0 mg/dL (VN 19.3-49.2)/ Urat: 7.1 mg/dL (VN 3.1-7.8) / Na: 142 mmol/L (VN 136-146) / K: 4.07 mmol/L (VN 3.5-5.1) / Perfil hepàtic: ALT: 13 UI/L (VN 10-49) / AST: 28 UI/L (VN 8-34) / FA: 53 UI/L (VN 46-116)/ GGT: 10 UI/L (VN 7-38) / BrT: 2.01 mg/dL (VN 0.3-1.2)/ BR esterificada: 0.69 mg/dL (VN 0-0.3) / Perfil lipídic: colesterol: 102 mg/dL / TG: 70 mg/dL / Bioquímica (altres): Prot: 7.5 g/dL (VN 5.7-8.2) / Alb 4.6 g/dL (VN 3.2-4.8) / Metabolisme fosfo-càlcic: Ca: 9.3 mg/dL (VN 8.7-10.4)/ Fosfat: 3.9 mU/L (VN 2.4-5.1)

Perfil glucídic: glucosa 53 mg/dL (VN 74-106)/ Insulina: 2.2 mU/L (VN 3-25)/ Beta-Hidroxibutirat – Pla: 200.1 ummol/L (VN 15-600)/ Péptid C: 1.01 ng/mL (VN 0.81-3.85) / Proinsulina 0.8 pmol/L (VN basal fins a 7) / HbA1c no es pot calcular / Antidiabètics orals: no es detecten. / Ac anti insulina negatius

Hipòfisi:

\*Eix tirotrop: TSH: 2.322 mU/L (VN 0.55-4.78) / T4: 1.05 ng/dL (VN 0.8-1.76)

\*Eix lactotrop: prolactina 11.8 ng/mL (VN 2.8-29.2)

\*Eix corticotrop: ACTH 24.43 pg/mL (VN 4.7-48.8)/ cortisol 11.08 ug/dL (VN 5.27-22.45)

\*Eix gonadal: FSH 10.11 U/L (VN fase fol·licular 2.5-10.2, pic ovulatori 3.4-33.4, fase luteínica 1.5-9.1, menopausa 23-116.3)/ LH 2.87 U/L (VN prepuberal 0.1-6, fase fol·licular 1.9-12.5, pic ovulatori 8.7-76.3, fase luteínica 0.5-16.9, menopausa 7.9-53.8)/ Estradiol 30.81 pg/mL (VN fase fol·licular 19.5-144.2, pic ovulatori 63.9-356.7, fase luteal 55.8-214.2, menopausa < 32.2) / S-DHEA 246.63 ug/dL (VN 98.3-413.4) / testosterona 22.71 ng/mL (VN dones postmenopausa 7-35.92)

\*Eix somatotrop: factor de creixement insulinoide: 199 ng/mL (VN 191-483)/ GH: 0.7 ng/mL (VN 0-9.9)

El test de dejú es va iniciar el 19/03/2023 a les 21:30h en domicili. Ingressa el 20/03/2023 pel matí. Durant el test no va tenir símptomes d’hipoglucèmia. No obstant, en una analítica sanguínia (21/03/2023 a les 8h) durant el test presentava glucosa de 41 mg/dL (VN 74-106) amb nivells de insulina de 5.2 mU/L (VN 3-25), pèptid C de 0.82 ng/mL (VN 0.81-3.85), proinsulina 0.8 pmol/L (VN basal menor de 7), Beta-hidroxibutirat de 1114 umol/L (VN 15-600), antidiabètics orals indetectables, Ac antiinsulina no detectats.

**Vam fer la següent prova i vam diagnosticar .....**