



Trabalhos Científicos

Título: Mody 2 Com Progressão Para Diabetes Melito Tipo 1a: Relato De Caso.

Autores: BRAID Z (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS, UFBA); ALVES C (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS, UFBA)

Resumo: Introdução: O MODY2 é um diabetes melito monogênético, autossômico dominante, causado por mutações inativadoras heterozigóticas da enzima CGK (glucoquinase). Clinicamente ele se caracteriza por hiperglicemia de jejum moderada associada à história familiar de diabetes. Na prática clínica ele é muitas vezes diagnosticado, erroneamente, como DM1 ou DM2. Seu diagnóstico é confirmado pela detecção da mutação genética da CGK. Complicações micro/macrovaskulares são raras. O tratamento baseia-se na modificação dietética. Descrição do caso: Paciente masculino, diagnosticado com MODY2 aos 10 meses. Genitor e avô paterno de descendência espanhola. História familiar positiva para diabetes. Exames ao diagnóstico evidenciaram: insulina: 3mcU/mL (<25), peptídeo C: 0,8ng/mL (0,7-4,0), glucagon: 106 pg/mL (59-107), HbA1c: 5,7% (4-6%), frutamina: 231µmol/L (< 285µmol/L), glicemia em jejum: 126mg/dL, glicemia 2 horas após sobrecarga oral de glicose: 131mg/dL. Anticorpos anti-insulina, anti-pâncreas, anti-GAD, anti-IA2 negativos. Estudo molecular identificou alteração no aminoácido p.Tyr289Cys (Y289C) durante seqüenciamento do gene CGK, confirmando MODY2. Após 4 meses de tratamento dietético, iniciou Insulina Humana NPH por descontrole dos níveis glicêmicos. Na idade de 1 ano e 8 meses, mantinha glicemias em jejum elevadas apesar de insulino-terapia. Novos exames mostraram: anticorpo anti-GAD: 3,5 U/mL (<1,0U/mL), peptídeo C: 0,7 ng/mL (0,9-7,1ng/mL) e hemoglobina glicada: 5,5% (4-6%), confirmando o diagnóstico de MODY2 progredindo para DM1. Comentários: Embora a progressão de MODY2 para DM1 seja muito rara, essa possibilidade deve ser investigada quando o paciente com MODY2 apresenta piora inesperada dos valores glicêmicos com positividade dos auto-anticorpos pancreáticos e necessidade de reposição de insulina para obter controle glicêmico.