



Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Melito Neonatal Causado Por Mutação Do Gene Da Insulina: Relato De Caso.

Autores: ALVES C (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS, FMB - UFBA); ZUGAIB L (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS, FMB - UFBA)

Resumo: Introdução: Diabetes melito neonatal (DMN) surge nos primeiros 6 meses de vida, podendo ser permanente (DMNP) ou transitório (DMNT). Sua incidência varia de 1:300.000 a 500.000 nascidos vivos. A maioria dos pacientes com DMNP têm mutações nos genes KCNJ11, ABCC8 ou no gene INS, ou síndromes genéticas como IPEX e Wolcott-Rallison. Descrição do caso: Lactente feminina, 52 dias de vida, com hiperglicemia detectada ao nascimento. Nascida de PSAC, IG: 35 semanas, PN: 1265 g e CN: 36 cm. Pais não consanguíneos. Investigação diagnóstica: glicemia: 359 mg/dL, glicosúria e cetonúria, peptídeo C: 0,1 ng/mL (0,9-7,10), insulina: 0,72 µm/mL (<29,1), HbA1C: 9,8 %, anti-GAD: 0,7 U/mL (<1,0), anti-IA2: 0,1 U/mL (<0,5). Hemograma, TSH, T4 livre, cortisol, função renal e hepática, RX de esqueleto e USG de abdômen total: normais. Estudo molecular mostrou paciente heterozigota para duas mutações no gene INS (gene da Insulina): c.1-331C>G (herdada do genitor) e c.1A>G (p.Met1?) (herdada da genitora). Iniciada insulino terapia com controle satisfatório dos níveis glicêmicos. Comentários: Mutações no gene INS, de herança autossômica dominante ou recessiva, são responsáveis por 15-20% dos casos de DMNP. A consanguinidade está presente em 60% dos casos de herança recessiva. Nessa paciente, a mutação c.1-331C>G resulta em decréscimo da transcrição da insulina enquanto a c.1 A>G (p.Met1?) afeta do códon inicializador do gene INS. O fenótipo desse tipo de DMNP é restrito a retardo do crescimento intrauterino (peso médio ao nascimento: 1.680 g), com hiperglicemia de início precoce (média: 2 dias). A reposição de insulina é necessária por toda a vida.