



Trabalhos Científicos

Título: Maturity-onset Diabetes Of The Young (mody) Tipo 2 Na Infância E Adolescência: Descrição De Três Casos.

Autores: BARBOSA BL (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO); LAGO DCF (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO); NORONHA RM (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO); REIS AF (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO); CALLIARI LEP (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO)

Resumo: INTRODUÇÃO MODY é a forma mais comum de Diabetes Mellitus monogênico, decorrente de mutação no gene da Glicoquinase (GCK). Apresentamos 3 pacientes portadores de MODY2. DESCRIÇÃO DOS CASOS Todos pacientes eram assintomáticos, foram encaminhados por glicemia de jejum (GJ) alterada, e apresentavam antecedentes familiares (AF) para diabetes. Nenhum apresentava micro ou macroangiopatia. O rastreamento das mutações foi feito por seqüenciamento do gene GCK. Paciente 1 – RMCS, 8 a, masculino, sem sobrepeso/obesidade. GJ=113mg/dL, HbA1c=6,4%, anti-GAD negativo, PeptídeoC=0,5ng/mL e TTOG: glicemia 120'=180mg/dL. AF:mãe apresentou diabetes gestacional(DG). Mutação: c.952G>A/ Gly318Arg (exon 8) no propósito e na mãe. Paciente 2 – DMS, 12 a, masculino, sem sobrepeso/obesidade.GJ=115 mg/dL, HbA1c= 6,1%, anti-GAD negativo, Peptídeo C: 0,8ng/mL, TTOG: glicemia 120'=168mg/dL. AF: mãe apresentou diabetes gestacional. Mutação: c.106C4T /Arg36Trp (exon 2) em todos afetados. Paciente 3 – TLR, 11 a, masculino, sem sobrepeso/obesidade.GJ=120mg/dl, HbA1c=6,2%. AAI, anti-GAD e ICA512/IA2= negativos; pepC= 1,34ng/ml; TTOG:glicemia 120'=167mg/dl. AF: Pai com intolerância à glicose e irmã, 6 anos, com GJ=112mg/dl. Mutação: c.866A>G /Tyr289Cys (exon 8) em todos os afetados. Todos os pacientes estão sendo acompanhados, sem necessidade de medicação. COMENTÁRIOS O padrão clínico de MODY2 é bastante típico e semelhante na maior parte dos pacientes. Destacam-se: ausência de sintomas, glicemias pouco alteradas, HbA1c discretamente elevada, TTOG demonstrando leve alteração (padrão de intolerância à glicose), anticorpos pancreáticos negativos e presença de familiar com diabetes. O diagnóstico genético tem implicações clínicas relevantes nestes casos, norteando a conduta de terapêutica.