



# 12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico  
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

## Trabalhos Científicos

**Título:** Diabetes Neonatal Com Mutação No Gene Kncj11 - R201H - Relato De Caso

**Autores:** YASMIN CAVALCANTI DUARTE DE OLIVEIRA; REGINA CÉLIA MELLO SANTIAGO MOISÉS; YLANA RODRIGUES DOS SANTOS

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Diabetes neonatal tem início antes dos 6 meses de vida e frequência de 1/300.000 a 400.000 nascidos vivos, embora estudos recentes tem estimado uma frequência de 1/90.000. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente sexo masculino com história de crise convulsiva aos 2 meses e 4 dias com glicemia capilar de 427mg/dl quando recebeu Insulina Regular e teve hipoglicemia de 14 mg/dl. Foi encaminhado a UTI com Glasgow de 3, porém o quadro foi revertido e a redução paulatina nas doses de insulina com introdução da sulfoniluréia (0,2mg/kg/dia) aos 3 meses de vida melhoraram os níveis glicêmicos. A insulina foi suspensa aos 4 meses e a dose da sulfoniuluréia foi ajustada para 0,34mg/kg/dia. Colhido material para análise genética do paciente que diagnosticou mutação genética KNCJ11-R201H. COMENTÁRIOS: Existem 22 causas genéticas conhecidas de Diabetes Neonatal. Mutações ativadoras em genes dos canais de KATP nas células beta, como o KCNJ11 que codifica a subunidade Kir6.2, causam a abertura desse canal e hiperpolarização, isso impede a entrada do cálcio e posterior secreção de insulina. A mutação genética KCNCJ11- R201H do nosso paciente é a mais relatada na literatura. Uma vez que as sulfonilureias causam o fechamento dos canais de KATP, sugere-se que essa droga possa ser utilizada nos portadores dessa mutação. O diagnóstico precoce com a busca da identificação do defeito genético é essencial nesses casos. Por ser uma patologia rara, é importante compartilhar a condução desses casos a fim de juntar esforços para encontrar o melhor tratamento para esses pacientes.