



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: Diagnóstico Molecular De Mody Muda Tratamento E Prognóstico Do Diabetes Em Família Paulistana

Autores: ANALICE ATANASIO MARANHÃO ALMEIDA PRATA; MARTA MARIA DOS SANTOS ALVES; JULIANA GASPARINA GASPAR RIBEIRO; LETÍCIA DORIA MARIOSA; FABÍOLA ESGRIGNOLI GARCIA; ÂNGELA MARIA SPINOLA E CASTRO; ANDRÉ FERNANDES REIS; LUCIANA FRANCO; RENATA PIRES DOTTO; FERNANDO GIUFFRIDA

Resumo: INTRODUÇÃO MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) é um tipo de diabetes monogênico, causado por mutações em genes do metabolismo da glicose, com incidência estimada de 1,1-4,2% na população diabética pediátrica. Seu diagnóstico com identificação da mutação é fundamental para definir tratamento, prognóstico e aconselhamento genético. DESCRIÇÃO DO CASO V.J.O, masculino, 12a10m, natural e residente de São Paulo. Encaminhado à endocrinologia pediátrica do Hospital São Paulo com diagnóstico de DM1 através de glicemia capilar ocasional há 2a8m. Medicações: Insulina NPH 0,1UI/kg/dia com bom controle glicêmico. Irmã, 10a, com DM1, pai e avô paterno com DM2. GJ: 130mg/dl, HbA1C 6%, peptídeo C 1,8 e anticorpos negativos. Exame físico sem alterações. HD MODY. Realizada análise genética da família. Analisados os éxons 1 ao 10 do gene GCK (glicoquinase) e identificada mutação missense p.Cys230Tyr (c.689 G>A) no paciente, pai e irmã. Ausente na mãe. COMENTÁRIOS Há mais de 10 genes envolvidos no MODY. Apresentação clínica é heterogênea, com diagnóstico de diabetes antes dos 35 anos, em indivíduos não obesos, com história familiar positiva e autoanticorpos negativos. Apresentam-se assintomáticos ou hiperglicêmicos em glicemia colhida ocasionalmente. A depender da mutação as complicações e o tratamento variam (desde não medicamentoso ao uso de sulfoniluréias e/ou insulinas). No caso descrito, a mutação no gene GCK (MODY2) cursa apenas com hiperglicemia pós-prandial discreta e sem necessidade de insulino-terapia. O diagnóstico é confirmado através de análise genética, ainda não amplamente utilizada nos serviços de saúde, por isso muitos pacientes são diagnosticados como outros tipos de diabetes e tratados inadequadamente.