



Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Melitus Neonatal Causado Por Mutação Do Pdx1: Relato De Caso.

Autores: ARUZE TANAJURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), RENATA VILLAS BOAS ANDRADE LIMA, JULIA CONSTANÇA, CRESIO DE ARAGÃO DANTAS ALVES

Resumo: Introdução: O diabetes melitus neonatal permanente, causado por mutação do PDX1, é uma condição rara, com incidência estimada de 1 em 450.000. Atualmente, causas monogênicas são identificadas em 50 dos casos que ocorrem antes da idade de 6 meses. Objetivo: Descrever um paciente com diabetes mellitus neonatal permanente causado por mutação do PDX1. Descrição do caso: Lactente, masculino, não sindrômico, filho de pais consanguíneos (primos de 3º grau), com diagnóstico, de diabetes mellitus, aos 2 meses e 11 dias. Investigação diagnóstica mostrou mutação em homozigose no gene PDX1 e ultrassonografia de abdome evidenciou pâncreas com dimensões e texturas normais. Dosagem de enzimas hepáticas, amilase, lipase e vitaminas lipossolúveis foram normais. O resultado da elastase fecal foi 28 mcg/g de fezes (insuficiência pancreática exócrina severa 100). Apesar disso, o paciente não apresenta diarreia crônica, distensão abdominal, ou sintomas de má absorção gastrointestinal. Conclusão: O gene PDX1 regula o desenvolvimento embrionário do pâncreas e a posterior diferenciação das células 946, produtoras de insulina. A mutação detectada nesse paciente, além de causar Diabetes Melito Neonatal pode cursar com pâncreas normal ou hipoplásico. O diagnóstico e tratamento adequados para as insuficiências pancreáticas endócrinas (insulina)e exócrinas (vitaminas ADEK e enzimas pancreáticas) permitem melhor sobrevida e qualidade de vida aos pacientes.