



Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Mellitus Neonatal Por Mutação Kcnj11: Relato De Caso

Autores: MARIANA MARTINS RIBEIRO DE PINHO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), MARIANA GOMES FARIA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), CRISTIANO TULIO MACIEL ALBUQUERQUE (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), GABRIELA WERNECK (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II)

Resumo: Introdução: Diabetes Mellitus Neonatal (DMN) é definido pelo aparecimento de hiperglicemia persistente nos primeiros 6 meses de vida e ocasionalmente até os 12 meses. É uma condição rara, potencialmente fatal, tornando importante o reconhecimento e o tratamento precoce. Descrição de caso: RN, sexo masculino, nasceu termo, CIUR, Apgar 7/8. Aos 27 dias de vida apresentou hiperglicemia capilar e sérica, desidratação, poliúria, baixo ganho ponderal e monilíase de difícil tratamento. Sem cetoacidose. Iniciado inicialmente tratamento com insulinoterapia (regular e NPH). Apresentou hipoglicemias com NPH que foi suspensa e iniciado glibenclamida e mantida regular para correções se glicemias acima de 250mg/dL, o que raramente apresentou. Paciente apresentou boa resposta à droga, mantém acompanhamento ambulatorial para ajuste de medicação. Foi submetido a sequenciamento Paralelo em Larga Escala, de 25 genes relacionados ao fenótipo, e foi identificada variante alélica patogênica em heterozigose no gene KCNJ11 - Achado molecular compatível com hipótese diagnóstica de Diabetes Mellitus Neonatal Permanente. Atualmente utiliza glicenclamida na dose diária de 0,2mg/kg/dia, dividida em 3 doses diárias, com bom controle glicêmico. Aos 2 anos de idade paciente iniciou quadro de crise convulsiva, iniciado uso de carbamazepina e em acompanhamento com Neurologia. _x000D_ Discussão: DMN é causado por uma mutação em um único gene que é responsável pela células beta pancreáticas. São descritas diversas mutações e há diversos subtipos: transitório, permanente, responsivo à sulfonilureia oral e associados à síndrome genética. A apresentação clínica, devido variedade genética, pode variar de hiperglicemia assintomática até acompanhada de desidratação grave, baixo ganho de peso, poliúria, cetoacidose diabética, diarreia disabsortiva e manifestações extra-pancreáticas. O diagnóstico é realizado quando há hiperglicemia insulina-dependente persistente por mais de 3 dias, excluindo outras causas de hiperglicemia e é confirmado quando realizado teste genético. A mutação KCNJ11 afeta a secreção de insulina e a maioria dos pacientes respondem a sulfonilureia. Pequena parcela pode necessitar de insulina. Essa mutação pode estar associada a anormalidades neurológicas como atraso do desenvolvimento e epilepsia. _x000D_ Conclusão: Reconhecimento precoce e diagnóstico genético, além de acompanhamento ambulatorial, são essenciais para definir tratamento e prognóstico.