Trabalhos Científicos

Título: Além Do Diabetes Mellitus Tipo 1 Na Infância: Relato De Caso De Diabetes Monogênico

Autores: BRUNO MOREIRA SIMIÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), BRUNA SILLVA FIORI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), FERNANDA LINS E SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), MARIANA COGO FURQUIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), FABIOLA ESGRIGNOLI GARCIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), ANDRÉ FERNANDES REIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO)

Resumo: O Diabetes Mellitus é uma das patologias mais comuns encontradas nos ambulatórios de endocrinologia pediátrica. O DM tipo 1 engloba em torno de 90% dos casos de diabetes, porém é importante identificar sinais de outros possíveis tipos de diabetes, como o diabetes monogênico (MODY). Esse diagnóstico é de suma importância para o manejo apropriado e aconselhamento genético. Paciente 12,8 anos, sexo masculino, encaminhado por DM tipo 1 diagnosticado em 2 exames de glicemia de jejum ocasionais. Em uso de insulina NPH 6 unidades (0,1U/kg/dia) há 2 anos com bom controle. Apresentava anticorpos anti-GAD, anti-ilhota e anti-insulina negativos. História familiar de pai com diagnóstico de DM tipo 2 sem insulinoterapia, irmã com quadro de glicemia de jejum alterada e prima paterna com DM1. Durante o acompanhamento, após redução da dose de insulina, manteve bons controles glicêmicos e hemoglobina glicada de 6%. Estudo molecular para avaliação do gene GCK confirmou mutação missense p.Cys230Tyr (c.689 G>A). Com o resultado, foi possível suspensão da insulinoterapia e seguimento ambulatorial. O diabetes monogênico resulta de um ou mais defeitos em um gene único e corresponde de 1 a 6% dos casos de diabetes pediátricos. A suspeita do diabetes monogênico deve ser feita, principalmente, em casos que ocorrem antes dos 6 meses de idade, história familiar de DM em um dos pais e outro parente de primeiro grau, ausência de autoanticorpos e função de células-beta preservadas com baixa necessidade de insulinoterapia e peptídeo-C detectável após período de 5 anos do diagnóstico. O GCK-MODY é o tipo mais comum de diabetes monogênico, caracterizado por um valor glicêmico de jejum discretamente mais alto que indivíduos saudáveis, raramente associado a complicações micro ou macrovasculares e sem necessidade de insulinoterapia. No paciente em discussão, a suspeição do diabetes monogênico foi feita pela história família positiva com padrão de herança autossômica dominante, bom controle glicêmico com baixa dose de insulina. A ausência de autoanticorpos reforçou a necessidade de realizar o estudo molecular. O diagnóstico correto alterou drasticamente o tratamento permitiu a suspensão das doses diárias de insulina e o seguimento clínico e ambulatorial do paciente.