



7 A 9 DE
DEZEMBRO

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Mellitus Neonatal Por Mutações Do Kcnj11: Relato De Dois Casos De Serviço De Endocrinologia Pediátrica

Autores: MAÍRA FERNANDES MADUREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), GABRIELA WERNECK (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), JULIANA DE SOUZA RAJÃO TEIXEIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), CRISTIANO TÚLIO MACIEL ALBUQUERQUE (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), SAMUEL DUTRA ANTONIO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), ENDA MERY RUSSO RODRIGUES (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), FERNANDA RAMOS DE CARVALHO PUMPUTIS (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), VIRGÍNIA SHEILA XAVIER SILVA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), JÚLIA TORRES AMARO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II (FHEMIG)), MILENA G. TELES (GRUPO DE DIABETES MONOGÊNICO, UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA GENÉTICA, UNIDADE DE DIABETES, HOSPITAL DAS CLÍNICAS, FACULDADE DE MEDICINA, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), ALINE DANTAS COSTA-RIQUETTO (GRUPO DE DIABETES MONOGÊNICO, UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA GENÉTICA, UNIDADE DE DIABETES, HOSPITAL DAS CLÍNICAS, FACULDADE DE MEDICINA, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

Resumo: O diabetes mellitus neonatal é um raro tipo de diabetes geralmente relacionado a defeitos monogênicos específicos e de surgimento precoce. Apresentar dois casos de diabetes mellitus neonatal, enfocando o diagnóstico e o manejo clínico. Os casos foram acompanhados em hospital infantil por equipe de endocrinologia pediátrica. Caso 1: Paciente do sexo masculino, internado aos 26 dias de vida devido a sonolência e poliúria. A glicemia capilar à admissão de 391 mg/dl, confirmada por exames laboratoriais, sem cetoacidose. Curva glicêmica mostrou múltiplas excursões hiperglicêmicas, sugerindo diabetes neonatal. Iniciou tratamento com insulina NPH 0,5 UI diária + insulina regular após amamentação 0,25 UI quando glicemia acima de 350mg/dl. Paciente evoluiu com hipoglicemias optando-se por transição para glibenclamida ainda que sem avaliação genética tendo em vista quadro altamente sugestivo de DM neonatal. Dose inicial de glibenclamida de 0,76mcg/kg/dia. Apresentou resposta terapêutica adequada e recebeu alta utilizando glibenclamida 1,5 mg/kg/dia. Ao longo do acompanhamento, houve redução gradual da dose e aos 4 anos de idade, o paciente está utilizando glibenclamida 0,26 mg/kg/dia. Os comprimidos de glibenclamida de 5mg são remanipulados em papelotes de 1mg e administrados de 8/8h. Sequenciamento paralelo em larga escala foi realizado posteriormente (aos 1 ano e 4 meses de idade) revelou uma variante patogênica no gene KCNJ11 em heterozigose (c.602G>T: p.(Arg201Leu)). HbA1C atual de 6,1% (março de 2023). Caso 2: Paciente do sexo masculino, com 3 meses e 26 dias de idade, admitido em internação hospitalar após correção de cetoacidose diabética moderada. Iniciado tratamento com insulina glargina e asparte sob demanda. Os testes de autoanticorpos foram negativos, e o valor de HbA1C inicial foi de 6,38%. Devido à suspeita de diabetes mellitus neonatal, iniciou-se empiricamente o uso de glibenclamida. A dose inicial foi de 0,2 mg/kg, gradativamente reduzida durante a internação devido a episódios de hipoglicemia. À alta, o paciente estava utilizando glibenclamida 0,06 mg/kg/dia, sob a forma de solução manipulada com concentração de 0,1mg/ml. Sequenciamento paralelo em larga escala foi realizado em abril de 2021 (aos 6 meses) e revelou uma variante provavelmente patogênica no gene KCNJ11 em heterozigose (NM_000525:exon1:c.C136T:p.H46Y). A medicação foi suspensa em 2023 (uso em subdose por longo período) sem piora glicêmica até o momento. Última hemoglobina glicada de 5,4% e segue mantendo glicemias em torno de 130mg/dl. Suspeição quanto a DM neonatal deve ser feita em pacientes com quadro clínico sugestivo com menos de 12 meses de idade, especialmente nos primeiros 6 meses de vida. Os testes moleculares são importantes para identificar mutações que podem responder às sulfoniluréias, porém ainda são pouco acessíveis. Portanto, estratégias terapêuticas baseadas em alta suspeição clínica podem ser úteis quando os testes moleculares não estão disponíveis de imediato.