

Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Mellitus Relacionado À Ataxia De Friedreich : Relato De Caso

Autores: ENDA RODRIGUES (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), ANA HELENA CASTRO (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), JÚLIA AMARO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), MAÍRA MADUREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II)

Resumo: Ataxia de Friedreich (AF) é uma doença neurodegenerativa autossômica recessiva causada por uma expansão de trinucleotídeos GAA, resultando na diminuição da expressão da frataxina, uma proteína mitocondrial envolvida no metabolismo do ferro(1)(2). Os indivíduos com AF têm o risco aumentado de 8-32 % de desenvolver diabetes(3)(4). Alertar a importância de reconhecer essa incomum causa de diabetes na avaliação de um paciente jovem que apresenta ataxia progressiva e manifestação de um quadro de diabetes. Descrição da evolução clínica de uma menina com diagnóstico de sequelas neurológicas relacionada encefalite herpética, e posteriormente com aparecimento do diabetes e cardiomiopatia teve diagnóstico suspeito de ataxia Friedreich e confirmado pelo teste genético. Aos 9 anos idade, com um quadro clínico de febre, cefaleia, ataxia, disartrias e distúrbio de comportamento foi internada em hospital terciário para tratamento de encefalite herpética. Evoluiu após um ano com progressão da ataxia e durante uma consulta de rotina no ambulatório de neuropediatria, o diabetes foi detectado com base na história clínica de poliúria e polidipsia combinada com glicemia sérica de 495 mg/dl, HbA1C:10,7 %, sem cetoacidose e anti-GAD negativo. No ano seguinte desenvolveu arritmias ventricular e cardiomiopatia hipertrofia. Ataxia de Friedreich é uma síndrome genética associada a diabetes(5). A hiperglicemia geralmente ocorre após 15 anos da manifestação dos sintomas neurológicos, mas também pode manifestar de forma aguda ou simultâneas como no caso clínico descrito(3). Por isso, o diagnóstico deve ser considerado em crianças que apresentam diabetes e problemas neurológicos, mesmo com apresentação precoce.