

Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Monogênico (Mody) Em Contexto De Recursos Limitados: Quando Suspeitar? Relato De Caso

Autores: Introdução: O Diabetes de Início na Maturidade do Jovem (MODY) é a forma mais comum de diabetes monogênico, com herança autossômica dominante, disfunção das células beta pancreáticas e ausência de autoimunidade. Apesar de sua apresentação precoce, muitos casos são erroneamente classificados como diabetes tipo 1 (DM1) ou tipo 2 (DM2), resultando em tratamentos inadequados. O reconhecimento clínico é essencial, especialmente em contextos com recursos diagnósticos limitados. Objetivos: Relatamos o caso de um adolescente inicialmente diagnosticado com DM1, mas que, durante o seguimento, apresentou características clínicas compatíveis com MODY: autoanticorpos negativos, níveis preservados de peptídeo C, ausência de obesidade, baixa demanda de insulina e escore de 75,5% de probabilidade para MODY segundo ferramenta preditiva. Durante o período de tratamento e investigação, foi instalado um sensor de monitoramento contínuo de glicose no paciente, com o objetivo de avaliar o perfil glicêmico. Após 15 dias de monitoramento, com o sensor 100% do período ativo, observou-se que 99% do tempo a glicemia permaneceu dentro da faixa-alvo (70 a 180 mg/dL), enquanto apenas 1% foi registrado como hipoglicemia, com valores inferiores a 69 mg/dL, com uma média de glicose de 86mg/dL, com variabilidade de 14,6%. Metodologia: Resultados: Os achados foram compatíveis com o subtipo GCK-MODY, causado por mutação da enzima que atua como sensor de glicose nas células beta pancreáticas, reduzindo a afinidade da enzima pela glicose, elevando o setpoint glicêmico e provocando hiperglicemia leve, estável e não progressiva. A maioria dos pacientes não apresenta complicações crônicas. O paciente em questão está em acompanhamento ambulatorial especializado em endocrinologia pediátrica, com retirada total da insulina e boa resposta clínica. No entanto, a confirmação diagnóstica por teste genético não foi realizada devido à indisponibilidade do exame pelo Sistema Único de Saúde (SUS), evidenciando limitações estruturais. Conclusão: Este caso clínico destaca de forma relevante a importância de incluir o diagnóstico de MODY como uma possibilidade a ser considerada, especialmente em cenários onde há limitação de recursos laboratoriais, genéticos ou financeiros. A identificação precoce e adequada desse tipo específico de diabetes permite a adoção de condutas mais individualizadas, otimizando o manejo clínico do paciente. Além disso, contribui para uma utilização mais eficiente e racional dos recursos disponíveis no sistema de saúde, evitando tratamentos desnecessários e direcionando esforços para intervenções mais apropriadas ao perfil do paciente.

Resumo: GABRIELA DADALTO OLIVEIRA (RESIDÊNCIA MÉDICA DE PEDIATRIA DA SECRETARIA DE SÃO BERNARDO DO CAMPO), BARBARA COGO BADAN (RESIDÊNCIA MÉDICA DE PEDIATRIA DA SECRETARIA DE SÃO BERNARDO DO CAMPO), CAROLINA MARIA FAVARIM NEUJORKS (RESIDÊNCIA MÉDICA DE PEDIATRIA DA SECRETARIA DE SÃO BERNARDO DO CAMPO)