39º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Maturity-Onset Diabetes Of The Young (Mody) 2: Um Relato De Caso

Autores: SUELY KEIKO KOHARA (UNIVILLE), DARA DAYANE DOS SANTOS (UNIVILLE), JOSIAS ISRAEL DE SOUZA (UNIVILLE), ANA FLÁVIA NUNES DE SOUZA (UNIVILLE), ANDRÉ DA SILVA SEZERINO (UNIVILLE)

Resumo: Introdução: Maturity onset diabetes of the young (MODY) refere-se a um grupo heterogêneo de alterações monogênicas que resultam em anomalias na função pancreática. Dentre os subtipos conhecidos, o MODY 2 é desencadeado por uma alteração na enzima glicoquinase (GCK). Descrição do caso: P.E.R, 8 anos, caucasiano, veio à consulta por hiperglicemia. Negava poliúria, polifagia, polidipsia e nictúria. Possuía alimentação equilibrada e praticava atividade física. Apresentava 3 familiares com hiperglicemia sem uso de medicação (mãe, tio e avó maternos). O exame físico era normal. Os exames mostravam: glicemia de jejum 130g/dl, HbA1c 6,5, anticorpos anti-ilhota e anti-decarboxilase do ácido glutâmico (GAD) negativos. Foi aventado o diagnóstico de MODY. O paciente foi encaminhado ao serviço de nutrição e orientado a manter uma dieta com restrição de açúcar. Foi acompanhado por cinco anos, apresentando bom desenvolvimento pôndero-estatural e com glicemias entre 104 e 126mg/dl. O estudo genético-molecular revelou uma variante alélica patogênica no gene GCK, confirmando o diagnóstico de MODY 2. Discussão: A mutação heterozigota do GCK, autossômica dominante, leva a uma hiperglicemia moderada assintomática. Deve ser suspeito em qualquer idade, principalmente em casos de história familiar positiva para diabetes e ausência de autoanticorpos. A maioria dos pacientes obtêm controle metabólico apenas com modificações de estilo de vida. As complicações são raras e não há progressão da doença. O padrão ouro para diagnóstico é a análise genética, apesar de a história clínica e laboratório serem importantes para a suspeita. Conclusão: Apesar de ser um diagnóstico diferencial importante, há poucos casos diagnosticados, seja pela raridade e apresentação clínica heterogênea do grupo, ou devido ao alto custo para confirmação diagnóstica. Estima-se que 5 dos indivíduos diagnosticados com diabetes antes dos 45 anos têm MODY, sendo cerca de 80 erroneamente diagnosticados como DM1 ou DM2.