



Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Neonatal Em Lactente: Um Relato De Caso

Autores: KARINA ROBERTA TOMIASI (UNOESTE), CRISTIANE LETÍCIA PANSERA DA CRUZ (HRPP - HOSPITAL REGIONAL DE PRESIDENTE PRUDENTE), JÚLIA FERNANDES TIRITAN (UNOESTE), RAFAELA ALIAS HORTA (UNOESTE), RAFAELA BONFIM (UNOESTE)

Resumo: **INTRODUÇÃO** O diabetes neonatal (DN) é uma patologia rara, com incidência de 1 em 400.000 nascidos vivos, caracterizada por hiperglicemia que aparece antes dos seis meses de vida, devido a mutações em genes específicos. **RELATO DO CASO** Lactente do sexo masculino, 45 dias de vida, encaminhado ao Pronto-Socorro Infantil apresentando sonolência excessiva com episódios de espasmos, eversão ocular, glicosúria e hiperglicemia. Realizada investigação com exames de imagem, incluindo RM de abdome e crânio, todos normais. Realizados os exames laboratoriais: cultura de líquido, hemocultura, urina I, urocultura, anti-GAD, anti-ilhotas de Langerhans, anti-descarboxilase, glicemia, cetonemia, PCR, VHS, lactato, cortisol. Todos os valores apresentaram-se dentro da normalidade, exceto a urina I (glicosúria 2+/4+), glicemia (344mg/dl) e hemoglobina glicada (11,2), confirmando diabetes. O paciente evoluiu bem após instituição do tratamento com insulina e substituição gradual desta por glibenclamida. Hoje com 3 anos de idade segue em acompanhamento ambulatorial com endocrinopediatra, com bom controle glicêmico mantendo o uso apenas de glibenclamida. Apresenta crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor adequados. **DISCUSSÃO** O diagnóstico de DN foi confirmado pela presença de hiperglicemia, glicosúria e hemoglobina glicada anormalmente alta em criança com menos de 6 meses de vida e exclusão das demais hipóteses diagnósticas. Suspeitou-se da síndrome de DEND (Developmental delay, epilepsy and neonatal diabetes) pela associação de DN com manifestações neurológicas. Acreditamos tratar-se de mutação do gene KCNJ11 pela boa resposta ao tratamento com sulfonilureia, porém não foi possível a confirmação da mutação gênica pela dificuldade de acesso ao exame no serviço. **CONCLUSÃO** Conclui-se que DN é uma doença rara e possivelmente fatal se não diagnosticada e tratada a tempo. Os estudos dos defeitos genéticos confirmam a etiologia, mas são de difícil acesso no Brasil, logo o diagnóstico poderá ser aventado diante de alterações laboratoriais mais simples como hiperglicemias e glicosúrias, em lactentes até 6 meses de vida.