



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Casos De Família: Descontrole Glicêmico E Um Diagnóstico Genético

Autores: JOÃO PEDRO FAGUNDES DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), VITÓRIA MARIA FULANETTE CORRÊA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), LARISSA CORREIA MOLTER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), JÉSSICA RIBEIRO SALGADO COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), LUCAS CORDEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), LENORA SANSON TEIFKE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), MARCELA SCHLOBACH FORTUNA SIGNORELLI MONTESANTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), LETICYA DA COSTA HENRIQUE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), PIETRO ZUCCOLOTTO GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), GABRIELA ROCHA GARCIA MACHADO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), KIRA MEDON SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), RENATA CAETANO KUSCHNIR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), CLAUDIO JOSÉ DE ALMEIDA TORTORI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), CRISTINE BARBOZA BELTRÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), MARIANA DE ALMEIDA PINTO BORGES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE)

Resumo: As peculiaridades dos quadros clássicos de diabetes mellitus (DM) tipo 1 e tipo 2 já são conhecidas na faixa etária pediátrica. No entanto, outras formas de diabetes têm sido evidenciadas em pacientes jovens e o diagnóstico diferencial, notadamente com DM1, é um desafio. Dentre elas, o diabetes monogênico ou diabetes de início na maturidade dos jovens (do inglês, MODY) representa parcela importante nos diagnósticos e as diferenças substanciais na abordagem terapêutica e seguimento clínico destes pacientes justificam um maior conhecimento em relação a essa entidade por parte dos pediatras. Este trabalho visa apresentar uma família acometida, com diagnóstico genético. Irmãos, adolescente masculino de 13 anos e pré escolar feminina de 2 anos e 2 meses, com exames laboratoriais alterados de glicemia de jejum e hemoglobina glicada (HbA1c). Último exame com HbA1c de 6,1% e 6,2% e glicemia de jejum de 105 mg/dl e 133 mg/dl, respectivamente, e autoanticorpos para diagnóstico de DM1 com resultados negativos. Pacientes eutróficos, sem sinais clínicos de resistência insulínica, em dieta equilibrada e histórico familiar da doença apenas em avô materno. O adolescente praticava atividade física regular. Em acompanhamento ambulatorial houve manutenção de exames alterados de ambos pacientes. Levantada hipótese de diabetes tipo MODY e solicitado análise genética e investigação familiar. A mãe relatava alteração de HbA1c por muitos anos, com indicação de manter dieta equilibrada e atividade física regular, porém sem uso de medicação. Após análise genética, evidenciada alteração em gene GCK em heterozigose, confirmando diagnóstico de diabetes MODY 2 dos três membros da família. Pacientes permanecem estáveis, realizando controle laboratorial de glicemia de jejum e hemoglobina glicada, assintomáticos, sem necessidade de uso de medicação regular. O diabetes tipo 1 e tipo 2 possuem etiologias e fisiopatologias distintas que acarretam em diferentes formas de manejo. Dessa forma, enquanto no DM1, uma doença autoimune, há falta de insulina endógena, no DM2 ocorre resistência tecidual à ação hormonal decorrente, na maioria dos casos, de um estilo de vida não saudável. Por sua vez, nos quadros de DM MODY o padrão de herança genética é autossômico dominante e ocorre atraso na liberação da insulina pelas células beta pancreáticas. O tratamento deve envolver adoção de hábitos de vida saudáveis, associados ou não à medicação. A doença causada pela mutação desta família (gene GCK) cursa com hiperglicemia leve, assintomática e estável, tipicamente não necessitando de terapia medicamentosa. O conhecimento dessa apresentação de DM é essencial para que não ocorra a insulinização desnecessária dos pacientes, principalmente pediátricos. Em muitos casos, o acompanhamento e mudanças do estilo de vida serão suficientes para manutenção da glicemia em valores dentro da normalidade.