

Trabalhos Científicos

Título: O Desafio Do Diagnóstico Do Diabetes Mellitus Neonatal – Descrição De 3 Casos

Autores: LETICIA BAIÃO SILVA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), MARIA MANOELA COLOMBINI CARRASCOSA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), REBECCA LUGUERA COPIN TENORIO (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), BARBARA AYUMI PEIXOTO AOTO (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), VICTOR CUGI GONÇALVES (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ANA JULIA PAREDES (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), LUIS EDUARDO CALLIARI (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: O diabetes mellitus (DM) neonatal (DMN) é uma doença genética rara, de origem monogênica que acomete crianças com idade inferior a 6 meses. Resulta majoritariamente em alterações no canal de potássio da célula beta pancreática, por mutação nos genes KCNJ11 e ABCC8, prejudicando a secreção de insulina. Seu diagnóstico é desafiador e a avaliação molecular é importante para identificação da causa e avaliação terapêutica. A importância do diagnóstico correto implica também na terapêutica, já que algumas formas podem ser responsivas ao tratamento oral com sulfonilureia. Caso 1: GCMD, aos 3 meses de vida evoluiu com taquipneia, febre e vômitos, inicialmente atribuídos à infecção do trato respiratório. Na ausência de melhora, identificada glicemia capilar “high” com posterior diagnóstico de cetoacidose diabética (CAD). Realizou painel genético expandido para diabetes sem variantes patogênicas identificadas. Realizada tentativa de tratamento com glibenclamida, porém não foi responsivo. Atualmente em uso de insulina sob sistema de infusão contínua de insulina e monitorização contínua de glicose. Caso 2: LRA, apresentou vômitos e poliúria com 1 semana de vida, evoluindo com piora do quadro e, aos 2 meses, recebeu diagnóstico após choque séptico grave associado à acidose metabólica, cetonúria e hipercolesterolemia. Apresentou avaliação molecular com mutação em heterozigose no gene KCNJ11. Não respondeu ao tratamento com glibenclamida e atualmente segue sob uso de insulino terapia. Caso 3: AFN, apresentou quadro de dor abdominal, febre e sinais de desconforto respiratório aos 5 meses, tratado inicialmente como bronquiolite. No seguimento da internação, identificado dextro de 600 mg/dL, sendo diagnosticada CAD. Identificada mutação em heterozigose em gene KCNJ11 presente em painel genético. Apresentou período de remissão do diabetes (de 1 ano até 5 anos), atualmente em uso de glibenclamida (1.25mg/dia). O DM geralmente apresenta sinais e sintomas característicos, como poliúria, polifagia e perda ponderal, algumas semanas antes do diagnóstico. Entretanto, em lactentes existem fatores que dificultam a avaliação: a) a evolução geralmente é mais rápida, b) nem sempre os sintomas típicos são percebidos, c) trata-se de uma doença rara nessa faixa etária. Isto faz com que os pacientes cheguem com quadros avançados de CAD, como nos casos apresentados. Apesar do DM1 ser a causa mais frequente de DM na infância, abaixo dos 6 meses há a necessidade de investigação de DMN, sendo a avaliação molecular uma ferramenta fundamental para identificação de variantes patogênicas e possibilidade de resposta à sulfonilureia oral. Conclusão: Relatamos 3 casos de uma doença rara e de alto risco de morbimortalidade se não reconhecida prontamente. O pediatra deve estar atento a essa possibilidade em lactentes com quadros graves, mesmo sem sintomas típicos, já que trata-se de condição com eventual modificação de tratamento associada à melhora do prognóstico e qualidade de vida.