

Diabetes em idade pediátrica, nem sempre é do tipo 1.

Jenny Velasquez Gonzalez 1, Nelma Sampaio 2, Luana Lima 2, Cátia Ferrinho 3.

1. Interna MGF, USF Beira saúde, ULSCB.
2. Internas MGF, USF Amatus, ULSCB
3. Especialista em Endocrinologia, diretora do serviço de Endocrinologia, ULSCB



Enquadramento

A Diabetes Mellitus (DM) tipo MODY (“Maturity onset diabetes of young”), representa um grupo heterogéneo de formas de diabetes, monogénica e de transmissão autossómica dominante, caracterizada por defeitos na secreção de insulina, geralmente surge em crianças, adolescentes ou adultos jovens (< 25 anos).

Os subtipos mais prevalentes são o MODY 2 (25-50%), que resulta de mutações no gene da glicocinase (GCK), e o MODY 3 (18-20%), associado a variantes no gene HNF1A (fator nuclear dos hepatócitos 1 α). Identificar a diferença entre diabetes tipo 1 e MODY é difícil. Este caso destaca a importância de considerar MODY como uma possibilidade diagnóstica perante uma DM de novo em idade jovem, para um tratamento adequado.

Descrição do Caso



Feminina de 22 anos.

Antecedentes familiares de DM no pai (diagnóstico aos 18 anos) e avô paterno (diagnóstico aos 82 anos).



Episódio inaugural de hiperglicemia aos 14 anos de idade, sem necessidade internamento e sem cetoacidose

Sintomas poliúria e polidipsia

Diagnosticada na Pediatria como diabetes tipo 1, iniciando terapia com insulina.

Consulta Endocrinologia

- Avaliada em 2021 por mal controlo metabólico.
- MH: insulina glargina 10 U e insulina lispro 1 U/equivalente antes das refeições.

Exames Complementares de Diagnóstico:

- Analiticamente autoimunidade para diabetes negativa.
- Glicose em jejum 115mg/dl, HBA1C 5.9%
- C-T 184mg/dl, C-HDL 73mg/dl e glicosúria.
- Sem história de complicações micro ou macro vasculares

Hipótese diagnóstica : MODY

- Estudo genético que mostrou variante patogénica heterozigótica no gene HNF1A

Tratamento

- Suspendeu-se insulino terapia.
- Iniciou Gliclazida com boa resposta, mantendo HBA1C inferiores a 6,5% até à última consulta

Conclusões

A doente não apresentou alguns sinais típicos da Diabetes tipo 1, como a Cetoacidose, o que, em conjunto com a sua história familiar e exames, suscitaram suspeita de MODY, que posteriormente foi confirmada por análise genética. Diagnosticar corretamente o MODY é essencial para o tratamento e prognóstico, além de permitir a identificação precoce nos familiares, prevenindo complicações crónicas.

Bibliografia

