

"Quando a Diabetes Mellitus não é tipo 1"

Ester Pereira¹; Margarida Venâncio²; Pascoal Moleiro¹

1- Hospital de Santo André, EPE

2- Hospital Pediátrico de Coimbra

Resumo: Apresenta-se o caso de uma adolescente do sexo feminino, previamente saudável, referenciada aos doze anos de idade pelo médico assistente por hiperglicémia e hipercolesterolémia, detectadas em análises de rotina. Na história familiar, de referir o facto de a mãe, a tia materna e os avós maternos possuírem o diagnóstico de Diabetes Mellitus tipo 2. Tinha IMC de 18,7Kg/m² (percentil 50-75) e exame objectivo sem alterações. No decurso do estudo efectuado, confirmou-se a existência de pré-diabetes e hipercolesterolémia, com Hgb A1c de 6.2%, insulinémia e peptídeo C normais, estudo de auto-imunidade contra células β e tiroideias negativo. Instituíram-se medidas dietéticas, iniciou Sinvastatina 10mg id e, posteriormente, atendendo à evolução analítica sobreponível, Gliclazida 40mg id. Foi colocada a hipótese diagnóstica de MODY (maturity-onset diabetes of the young), pelo que se encaminhou para a Consulta de Genética. Foi realizado estudo molecular à mãe, com identificação de uma variação de sequência do tipo missense (L122F) em heterozigotia, no exão 4, do gene GCK (Glucoquinase), não previamente descrita mas com probabilidade elevada de ser patogénica. Prosseguiu-se com o estudo genético familiar (adolescente, tia materna e avós maternos), aguardando-se o seu resultado. Apesar da adesão tanto às medidas dietéticas, como terapêuticas ser inconsistente, observou-se uma ligeira melhoria nos parâmetros analíticos. A Diabetes Mellitus tipo MODY, um tipo pouco frequente, é provavelmente subdiagnosticada e tem transmissão hereditária autossómica dominante. Muitas vezes, os portadores são rotulados como diabéticos tipo 2 na idade adulta e como tipo 1 em início na idade pediátrica. A sua correcta classificação acarreta implicações na educação, terapêutica, prognóstico e aconselhamento genético. Ao contrário da Diabetes Mellitus tipo 1 e tipo 2, caracteriza-se por uma hiperglicémia ligeira persistente, habitualmente sem deterioração significativa ao longo do tempo e raramente associada a complicações micro e macrovasculares. Assim, torna-se fundamental o seu diagnóstico para uma adequada orientação.

Palavras Chave: MODY, Diabetes Mellitus, Adolescente, Glucoquinase