

Endocrinologia | Caso Clínico

PD-354 - (21SPP-11598) - MATURITY ONSET DIABETES OF THE YOUNG – DE PAIS PARA FILHOS OU DE FILHOS PARA PAIS?

Inês Vieira Da Silva¹; Marta Figueiredo¹; Rita Morais¹; Paula Nunes¹

1 - Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE

Introdução / Descrição do Caso

Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) é uma forma rara de diabetes monogénica. Apresenta grande variabilidade fenotípica, dificultando o diagnóstico. A mutação genética mais frequente afeta a glucocinase (GCK) e causa hiperglicemia com evolução habitualmente benigna. A mutação HNF1b causa alterações renais potencialmente graves e hiperglicemia. Descrevemos a história clínica e diagnóstica de duas famílias com MODY.

Rapaz de 16 anos referenciado à consulta de Pediatria por excesso de peso e hiperglicemia em jejum (115 mg/dL). Por critérios de Diabetes tipo 2 (DT2) durante o seguimento iniciou metformina. Os auto-anticorpos para Diabetes eram negativos. Por antecedentes de DT2 em mãe jovem e não obesa pediu-se estudo genético que revelou MODY-GCK. O estudo genético da mãe e do irmão, posteriormente referenciado à consulta por hiperglicemia em jejum, confirmaram a mesma mutação. O adolescente suspendeu metformina, sem agravamento e a terapêutica da mãe foi revista.

Rapaz de 10 anos seguido em consulta de Nefrologia após lesão renal aguda no contexto de mononucleose. Pai com diabetes insulino dependente e doença renal crónica, submetido a transplante reno-pancreático. Durante 2 anos de seguimento evoluiu para doença renal crónica estadio 2, sempre com glicémia normal. Após diagnóstico de MODY HNF1b no pai e avó, realizou estudo genético com a mesma mutação, explicando assim a disfunção renal.

Comentários / Conclusões

A anamnese cuidada levou ao diagnóstico de MODY destas crianças e seus familiares, sendo determinante para o seguimento e terapêutica. Apesar de rara, devemos considerar MODY na criança com história familiar sugestiva ou na presença de Diabetes sem obesidade e com estudo da auto-imunidade negativo.

Palavras-chave : diabetes, hiperglicemia, MODY