

**EP-069 - (1JDP-10118) - MATURITY ONSET DIABETES OF THE YOUNG NA CONSULTA DE PEDIATRIA DE UM HOSPITAL NÍVEL II**

Rita Calejo<sup>1</sup>; Inês Paiva Ferreira<sup>1</sup>; Mafalda Moreira<sup>1</sup>; Jorge Abreu Ferreira<sup>1</sup>; Susana Lira<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

**Introdução e Objectivos**

A *Maturity Onset Diabetes of the Young* (MODY) é uma doença monogénica de transmissão autossómica dominante e apresentação precoce, responsável por 2% dos diagnósticos de diabetes na Europa. O diagnóstico diferencial com a Diabetes Mellitus (DM) tipo 1 e 2 representa um grande desafio clínico.

Pretende-se caracterizar os doentes pediátricos com MODY do nosso hospital.

**Metodologia**

Estudo descritivo, retrospectivo dos doentes com diagnóstico de MODY, na consulta de Diabetes da Criança e Adolescente num hospital nível II, no ano de 2019.

**Resultados**

Analisados 13 doentes, 10 do sexo masculino e com moda de idade ao diagnóstico de 13 anos. Índice de Massa Corporal ao diagnóstico conhecido em 11 doentes, sendo adequado em 55%. Todos orientados para esta consulta em contexto de anomalia da glicose em jejum, sem registo de cetoacidose. HbA1c média ao diagnóstico de 6,5%. Estudo de autoimunidade para DM tipo 1 negativo em todos. Peptídeo C conhecido em 8 doentes, com níveis no intervalo de referência. Identificada história familiar em 11 casos, nomeadamente 3 de MODY e 8 de DM tipo 2 diagnosticada em idade jovem e, na maioria, presente em pelo menos duas gerações. No estudo genético, 11 doentes apresentavam mutações no gene GCK e 2 no HNF1A. Perante a identificação da mutação, foi alterada a terapêutica em três doentes que se encontravam anteriormente medicados. Os restantes encontravam-se sob medidas não farmacológicas, que mantiveram.

**Conclusões**

O tipo de MODY mais frequente foi o associado à mutação no gene GCK. Deve considerar-se esta entidade perante uma apresentação em idade jovem, história familiar de diabetes e estudo de autoimunidade negativo. O diagnóstico definitivo permite um tratamento e orientação adequados do próprio, e eventualmente dos familiares.

**Palavras-chave : Diabetes, MODY, Gene GCK, Gene HNF1A**