Endocrinologia | Caso Clínico

PD-138 - (20SPP-9631) - NEM TUDO É O QUE PARECE! A IMPORTÂNCIA DO ESTUDO DA FAMÍLIA.

Sara Diniz Beato[1]; Leonel Santos[1]

1 - USF Novos Horizontes

Introdução / Descrição do Caso

O conhecimento da família, da sua dinâmica, mas também das patologias, reveste-se de grande importância. No entanto, esta abordagem nem sempre é viável.

Sexo masculino, 18 anos, vem à consulta, tem diagnóstico T90-Diabetes não insulino-dependente desde os 9 anos. Não faz qualquer medicação e traz análises com HbA1c6.3%.

Questionamo-nos, se poderá ter existido algum erro de codificação e decidimos averiguar.

Filho de pais divorciados, apenas a família materna faz parte do ficheiro: Mãe, 49 anos, saudável; Avó materna, 75 anos, Diabetes Mellitus (DM) diagnosticada aos 42 anos, insulino-tratada há 12, asma e dislipidemia; Avô materno, 80 anos, DM diagnosticada há 10 anos, sob antidiabéticos orais (ADO), hipertensão e dislipidemia; Tia, 50 anos e primos maternos, 19 anos, todos saudáveis.

Em 2009 foi enviado ao MF por alteração da glicemia, detectada em análises pré-operatórias para adenoidectomia. Realizado estudo: Glucose:126, HbA1C 7.2%. É referenciado para Pediatria sendo diagnosticado com MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) por défice de glucoquinase.

Para melhor compreensão recolhemos os dados da família paterna: Pai, 48 anos, diagnóstico de DM aos 6, sob ADO desde os 38; Avô, 75 anos, diagnóstico de DM aos 22, actualmente sob ADO; Tia, 42 anos, diagnóstico de DM aos 10, sob ADO desde os 40.

O doente teve alta da Pediatria em Abril de 2018, mantendo o seguimento no MF.

Comentários / Conclusões

As crianças e adultos jovens, com diabetes não característica que ocorre em gerações sucessivas devem ser testados para Diabetes tipo MODY.

Caso a avaliação familiar tivesse sido efectuada há mais tempo, o diagnóstico teria sido mais precoce. Ainda que, neste caso, não tenha alterado o curso natural da doença, pode ser fulcral noutras patologias.

Palavras-chave : MODY, Genograma, Avaliação familiar