

DIABETES MELLITUS DO TIPO MODY: RELATO DE CASO

TOLOTTI, Paola Fernandes.¹
DA SILVA, Luiza Morandini Gaspar.²
BATISTELLO, Maria Eduarda de Quadros.³
ABE, Nathália Larissa de Matos.⁴
PESCADOR, Marise Vilas Boas⁵

RESUMO

Objetivo: relatar o caso de um paciente portador de Diabetes Mellitus do tipo MODY cuja obesidade, altos níveis de colesterol, histórico familiar e a necessidade de aumento da dose medicamentosa favorecem tal diagnóstico. **Método:** as informações deste trabalho científico foram obtidas a partir da revisão do prontuário, entrevista com o paciente e revisão da literatura. **Considerações finais:** o caso relatado e a publicação levantada trazem à luz a discussão da terapêutica de uma situação complexa e rara, a qual é a Diabetes Mellitus do tipo MODY. Evidenciando a dificuldade de tratamento e caracterização dessa doença, o diagnóstico nesses pacientes é relativamente limitado e muitas vezes diagnosticado incorretamente devido a semelhança com um dos tipos de diabetes mais comuns.

PALAVRAS-CHAVE: diabetes, MODY, hiperglicemia, histórico familiar, genética.

1. INTRODUÇÃO

Diabetes MODY é a sigla para Maturity-Onset Diabetes of the Young, definido como um diabetes familiar com idade de diagnóstico precoce – infância, adolescência ou adultos jovens. Além disso, refere-se a um subtipo de diabetes manifestado de forma juvenil, com transmissão autossômica dominante e defeitos primários da secreção da insulina.

Essa condição tem sido intensamente investigada devido a sua prevalência e implicações fundamentais que este diagnóstico tem no tratamento e no prognóstico dos indivíduos afetados. Classicamente, os pacientes portadores de Diabetes MODY são jovens, menores de 25 anos de idade, com diagnóstico de hiperglicemia, sem uso de insulina, histórico familiar positivo ou que possuem caso familiar a pelo menos duas gerações. Ademais, a prevalência de MODY é rara, estima-se que represente de 0,6% a 0,2% de todos os casos de diabetes.

2. RELATO DE CASO

¹Acadêmica de Medicina – Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz. Email: ptfernandes@minha.fag.edu.br

²Acadêmica de Medicina – Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz. Email: lmgilva1@minha.fag.edu.br

³Acadêmica de Medicina – Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz. E-mail: meqbatistello@minha.fag.edu.br

⁴Acadêmica de Medicina – Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz. E-mail: nlmabe@minha.fag.edu.br

⁵Orientadora do trabalho - Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz. E-mail: marisevilasboas@hotmail.com

Paciente A.J.T, sexo feminino, 10 anos, procurou a equipe de endocrinologia em 2018, com 7 anos de idade, por glicose alterada em exame de rotina. Refere exame de glicose alterado desde os 3 anos de idade, contudo, não consultou o endocrinologista. Relata que o tio paterno é portador de Diabetes Mellitus tipo I e avós paternos de Diabetes Mellitus II, nega outros históricos familiares. Nega alergias medicamentosas. Como comorbidades, apresenta asma não especificada, sobrepeso, alteração no colesterol e pré-diabetes com uso de Glifage XR. Paciente lactente até 4 meses, parto normal, a termo, 2.720 gramas e 47 centímetros de comprimento. Nega história pregressa de acidentes, doenças e cirurgias.

Em última consulta, paciente apresenta bom estado geral, IMC 22,3, TANNER P2M1 bilateral com lipomastia, peso de 42,6kg e altura de 138,5cm. Após a hipótese diagnóstica de Diabetes Mellitus tipo MODY, inicialmente o paciente foi aconselhado sobre cuidados alimentares, com nutricionista, atividade física e exames de rotina para controle.

Após o retorno, não houve melhora do quadro clínico, apresentando colesterol alterado e pré-diabetes, dessa forma as condutas gerais foram mantidas. Posteriormente, com o aumento da condição de sobrepeso, descontrole da pré-diabetes e com baixa velocidade de crescimento, iniciou-se Glifage XR 500mg ao jantar. Após a reavaliação, o colesterol e a glicose mantiveram-se alterados mesmo com a melhora na alimentação, sendo necessário o aumento da dose de Glifage XR ao café, almoço e janta. Além das orientações acerca da redução do peso, cuidados nas refeições e atividade física.

3. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

O MODY é definido como um diabetes familiar com diagnóstico precoce. É uma condição que afeta precocemente os pacientes, sendo diagnosticado tardiamente em exames de rotina ou em algum momento no qual indivíduo é testado durante um estudo familiar. Nesse sentido, a idade no diagnóstico não é o mais importante, mas sim os dados provenientes dos antecedentes familiares que devem guiar a suspeita clínica. Cerca de 95% dos indivíduos nascidos com a mutação MODY serão diabéticos ou apresentarão alterações glicêmicas até os 55 anos de idade, visto que as mutações nos genes MODY têm um forte impacto no fenótipo. Alguns dos aparecimentos clínicos que constituem a chamada síndrome multi metabólica, comuns no DM2 de início tardio, são obesidade, dislipidemia e hipertensão arterial sistêmica, e ocorrem em taxas muito menores em pacientes com diabetes do tipo MODY, embora não sejam considerados de exclusão para o

diagnóstico clínico.

A paciente do caso supracitado apresentava sobrepeso, hiperglicemia, dislipidemia, concomitante a maus hábitos alimentares e herança familiar positiva para diabetes mellitus tipo 2 e tipo 1. Com diagnóstico de pré-diabetes estabelecido, foi necessário Glifage XR 500mg. Quando realizada, não houve melhora do quadro clínico, sendo indispensável aumentar a dose e reiterar os cuidados com alimentação e atividade física.

Nessa situação, a paciente pode apresentar uma variedade de sinais e sintomas caso não realize os cuidados e controles adequados para normalização dos valores de glicemia. Entre esses sintomas podem ser citadas: retinopatia diabética, perda de sensibilidade, cansaço excessivo, irritabilidade e mudanças de humor. A qualidade de vida dos pacientes tende a piorar se não ocorrer o tratamento multifatorial, incluindo atividade física, cuidados alimentares e medicamentosos. A prescrição da Glifage XR 500 mg, teve como objetivo normalizar os níveis de glicemia e corroborar com a estabilização da massa corporal, visto que é um antidiabético oral com Metformina em sua composição, além de nanotecnologia, que libera o remédio ao longo do intestino, levando a um menor efeito colateral gastrointestinal e o efeito na glicemia permanece o mesmo. O uso da Glifage XR foi prescrito juntamente com as refeições, iniciando o tratamento com doses pequenas que foram gradualmente aumentadas, permitindo reduzir a ocorrência de efeitos colaterais gastrintestinais e identificar a dose mínima necessária para chegar ao controle adequado da glicemia. Embora feita a prescrição, é necessário a aderência do paciente ao tratamento, que como citado anteriormente é multifatorial, contando com uma dieta adequada rica em frutas, leguminosas, verduras e hortaliças, cereais e oleaginosas, carnes e ovos, sempre dando preferência a alimentos frescos e da época, evitando doces, conservas, temperos industrializados, embutidos, laticínios e alimentos gordurosos.

3.1. Exames subsidiários

	29/06/2018	05/04/2019	07/06/2019	25/10/2019	7/2/2020	27/11/2020	07/05/2021	17/09/2021	25/02/2022
Colesterol total	225	189	219	-	-	-	179	-	-
HDL	-	45	52	-	-	-	46	-	36.9
LDL	-	102	158	-	-	-	139	-	151
Triglicerídeo	80	207	40	-	-	-	79	-	-
Glicemia em jejum	109	-	115.6	-	133	120	123	129	135.5
TGO	-	120.3	29	-	20	-	-	-	-
TGP	-	-	37.7	-	12.7	-	-	-	-
Creatinina	-	0.68	0.56	-	0.9	-	0.58	0.49	-
TSH	-	1.51	0.57	-	0.94	1.52	-	0.91	-
T4 livre	-	1	0.37	-	-	-	-	0.85	-
Volume globular (VG)	-	-	39.7	-	-	40.6	-	-	38.5
Hemoglobina	-	-	13.2	-	-	13	-	-	13.1
Leucócitos	-	-	5.100	-	-	4.000	-	-	4.600
HbA1C	-	6.44%	5.97%	-	6.06%	6.2%	6.4%	6%	6.43%
Insulina	-	2.1	5.9	-	-	8.7	-	-	-
IGF-1	-	-	67	-	-	157	-	-	-
Plaquetas	-	-	-	-	-	190.000	-	-	261.000
IgA	-	-	-	-	-	0,3	-	-	-
IgA sérica	-	-	-	-	-	198	-	-	-
Potássio	-	-	-	-	-	4.1	-	-	-
Sódio	-	-	-	-	-	140	-	-	-
Peso	26 kg	25 kg	26 kg	28 kg	31 kg	37 kg	41 kg	44 kg	42.6 kg
Altura	119 cm	123.5 cm	123.5 cm	126 cm	126.5 cm	132 cm	134.5 cm	135 cm	138.5 mc
IMC	18.4	16.55	17.21	17.7	19.6	21.6	22.9	24.1	22.3

Tabela 1 - Prontuário em forma de tabela da paciente no decorrer das consultas entre 2018-2022.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O caso relatado abrange a discussão acerca de um paciente portador de Diabetes Mellitus do tipo MODY. O diagnóstico clínico realizado aponta para a necessidade da determinação desse subtipo, o qual é de difícil conclusão. O caso é de grande relevância, visto que existem repercussões obtidas na escolha correta do tratamento e também no prognóstico destes indivíduos. Além disso, a confirmação do caso permeia a identificação da diabetes tipo MODY em outros familiares que desconheciam sua condição, proporcionando o emprego do tratamento mais adequado e precoce, o que certamente os protegerá do advento das complicações crônicas secundárias ao mau controle metabólico. Dessa forma, é essencial a avaliação singular de cada paciente, visando um tratamento específico para o melhor prognóstico e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

ILHARCO, M.; NUNES, J. S. Maturity-Onset Diabetes of the Young: Um Tipo de Diabetes Ainda Subdiagnosticado na Prática Clínica. **Revista Portuguesa de Diabetes**, [S. l.], p. 49-61, 15 jun. 2018.

OLIVEIRA, C.S.V.; FURUZAWA, G.K.; REIS, A.F. Diabetes Mellitus do Tipo MODY. **Arq Bras Endocrinol Metab**, [s. l.], 29 jul. 2002.

MCDONALD, T.J.; ELLARD, S. Maturity onset diabetes of the young: identification and diagnosis. **Annals of Clinical Biochemistry**. 2013;50(5):403-415.