

O ATRASO DIAGNÓSTICO ENTRE DIABETES MELLITUS TIPO 1 / TIPO 2 E MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG (MODY): UMA REVISÃO DE LITERATURA

Congresso Online Brasileiro de Medicina, 1ª edição, de 22/03/2021 a 24/03/2021
ISBN dos Anais: 978-65-86861-87-7

ESTEVIÃO; Rafaela de Oliveira Estevão¹, CARDOSO; Emanuely Lopes², FRANCO; Leticia Porto de Melo³, MUNIZ; Daniella⁴

RESUMO

O Maturity-onset diabetes of the Young (MODY) é uma forma monogênica e autossômica dominante de diabetes mellitus (DM), ocorre a partir de um defeito primário na secreção de insulina levando graus variáveis de disfunção das células beta pancreáticas. Existem, pelo menos 14 subtipos de MODY, decorrente de mutações em diferentes genes, configurando uma heterogeneidade de apresentação clínica, complicações e de manifestações extrapancreáticas associadas. Abrange cerca de 1-2% de todos os pacientes com diabetes e geralmente é diagnosticado entre as idades de 9-25 anos, porém em muitos casos esses pacientes são diagnosticados erroneamente como DM tipo 1 ou 2, levando prejuízo no tratamento e acompanhamento da doença. Esta revisão de literatura visa debater as dificuldades encontradas no diagnóstico de MODY e os impactos do diagnóstico etiológico indevido. Foi conduzido uma pesquisa em bases de dados digitais, o critério de inclusão estabelecido constituiu em artigos e teses publicados em periódicos online, nacionais e internacionais, reconhecidos que abordavam tema MODY e seu diagnóstico. Nesse contexto, o diagnóstico de MODY deve ser suspeitado em indivíduos que apresentam hiperglicemia antes dos 25 anos, sem necessidade de insulina e com história familiar de diabetes compatível com herança autossômica dominante. Além disso, a ausência de obesidade e outros critérios de síndrome metabólica, bem como ausência de autoanticorpos para DM tipo 1 e peptídeo C baixo auxiliam na diferenciação de MODY e DM tipo 1 em estágio inicial e DM tipo 2, mas esses fatores podem ser falhos e alguns estudos mostram que até 95% dos casos de MODY são diagnosticados incorretamente. O principal impacto da dificuldade do diagnóstico etiológico é no acompanhamento do paciente e seus familiares e no tratamento: enquanto a insulina é o tratamento ideal no DM tipo 1 e medicações capazes de reduzir a resistência insulínica no DM tipo 2, alguns tipos de MODY são efetivamente tratados com baixas doses de sulfonilureias e o MODY causado pela mutação no gene GCK não requerem manejo farmacológico, já que hiperglicemia discreta encontrada nesse subtipo não leva às sequelas comuns do diabetes. No intuito de facilitar o diagnóstico de amenizar o impacto sobreposição de características, associações e sociedades médicas criaram diretrizes, recomendações e algoritmos, bem como nos últimos anos emergiram alguns marcadores séricos que poderiam ser encontrados em algum tipo específico de diabetes, porém ambos, apresentam baixa sensibilidade e especificidade. O estudo genético mostra-se mais eficaz e custo efetivo nesses pacientes, sendo importante para tratamento adequado. Portanto, MODY é uma forma de diabetes não autoimune e o seu diagnóstico correto possibilita o manejo terapêutico adequado, evitando tratamento invasivo e desnecessário em muitos casos, além de possibilitar aconselhamento familiar e delinear prognóstico.

¹ Centro Universitário de Várzea Grande - UNIVAG

² Centro Universitário de Várzea Grande - UNIVAG

³ Centro Universitário de Várzea Grande - UNIVAG

⁴ Centro Universitário de Várzea Grande - UNIVAG

