



MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG (MODY): RASTREAMENTO E SEGUIMENTO

Arthur Pires Bezerra¹, Adriana Farrant Braz².

RESUMO

O diabetes do tipo MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) é um diabetes do tipo monogênico, de herança autossômica dominante, em que os pacientes apresentam disfunção das células β -pancreáticas associado a defeitos na secreção de insulina. Estima-se que, de 1-2% dos indivíduos classificados como portadores de diabetes mellitus do tipo 1 ou 2 sejam, na verdade, portadores de mutações do tipo MODY. Até o momento, já são conhecidos 12 genes anormais responsáveis por causar o MODY. O diagnóstico de MODY torna-se importante, tendo influência na escolha do tratamento adequado ao tipo de MODY que possui o paciente, além de permitir a identificação e diagnóstico de outros familiares. O objetivo principal do estudo é identificar os pacientes com MODY, além de estabelecer quais são os subtipos mais frequentes em nossa região por meio da investigação genética-molecular. Foram entrevistados 91 pacientes portadores de diabetes mellitus tipo 1 que faziam acompanhamento médico nos ambulatórios de endocrinologia do Hospital Universitário Alcides Carneiro. Desses pacientes, 8 atendiam os critérios de inclusão do estudo e foram convidados a participar da pesquisa através da coleta de uma amostra sanguínea e posterior análise genético-molecular para avaliação dos 5 tipos mais prevalentes de MODY. Foram encontrados 6 pacientes com MODY 2 e 2 pacientes com MODY 3. Dessa forma, a correta identificação dos casos de MODY propiciou um tratamento mais individualizado e a melhora dos controles glicêmicos, o que permite prevenir as complicações do diabetes em médio e longo prazo nesses pacientes.

Palavras-chave: diabetes monogênico, diagnóstico, mody.

¹ Graduando em Medicina, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: arthurpiresbez@gmail.com.

² Medicina – UFCG. Doutora, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: adrianafbraz@gmail.com.



ABSTRACT

MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) is a form of monogenic diabetes, with an autosomal dominant mode of inheritance, in which patients present β -pancreatic cells dysfunction, along with defects in insulin secretion. It is estimated that 1-2% of diagnosed diabetes mellitus type 1 or 2 patients have MODY mutations instead. So far, it is known 12 different abnormal genes that can cause MODY. The diagnosis of MODY is important because it can affect the choice of treatment according to the type of MODY that the patient has and allow us to identify and diagnose relatives of the affected patients with the same type of diabetes. The main goal of our study is to identify MODY patients and also analyze which are the most frequent MODY subtypes in our region. During our research, 91 diabetes mellitus type 1 patients, that are being treated in the endocrinology clinics of Alcides Carneiro University Hospital (HUAC), were interviewed. Among those individuals, 8 filled our study inclusion criteria and were invited to participate in our research by having a sample of blood collected and tested for genetic-molecular analysis of the 5 most common MODY mutations. After that, 6 patients were diagnosed with MODY2 and 2 patients were diagnosed with MODY3. Therefore, identifying the MODY cases allowed them to receive an individualized treatment, with improved glycemic control that help prevent medium and long term complications of diabetes.

Keywords: monogenic diabetes, diagnosis, mody.