

Amanda Ferreira Andrade^{1,2}; Rítille Bastos Souza¹; Deborah Snaider¹; Verônica Marques Zembrzusk¹; Izadora Sthephanie de Assis^{1,3}; Zilton Farias Meira de Vasconcelos¹; Daniela Prado Cunha⁴; Bruna Nunes da Silva Agonig¹; Marília Bernardo¹; Carolina Cabizuca¹; Ana Carolina Proença da Fonseca^{1,5}; Mário Campos Junior¹; Gabriella de Medeiros Abreu¹.

¹Laboratório de Genética Humana, Instituto Oswaldo Cruz, Fundação Oswaldo Cruz, RJ, Brasil; ²Laboratório de Genética, Universidade Grande Rio/AFYA, RJ, Brasil; ³Instituto de Nutrição Josué de Castro, Universidade Federal do Rio de Janeiro, RJ, Brasil; ⁴Departamento de Diabetes e Nutrologia, Universidade Federal do Rio de Janeiro, RJ, Brasil; ⁵Laboratório de Imunofarmacologia, Instituto Oswaldo Cruz, Fundação Oswaldo Cruz, RJ, Brasil; ⁶Departamento de Diabetes da Policlínica Universitária Piquet Carneiro, RJ, Brasil; ⁷Laboratório de Alta Complexidade, Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, RJ, Brasil.

Introdução

O MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) decorre de variantes causais em genes específicos, sendo classificado como uma forma monogênica de diabetes com padrão de herança autossômico dominante, início precoce e disfunção primária das células beta pancreáticas. Com o advento das tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS), tem-se observado um número crescente de diagnósticos de diabetes monogênico com características atípicas, incluindo a ocorrência de alterações em dois genes associados à doença, uma condição denominada **MODY digênico**. Neste contexto o presente trabalho visa relatar um caso de MODY atípico.

Relato de caso



Diagnóstico de DM aos 11 anos
Internação por pneumonia bacteriana



Durante a internação:
Glicemia: 200 a 400 mg/dL
Uso de insulina
Diagnóstico inicial de DM1



Após alta:
Insulina suspensa
Controle com dieta



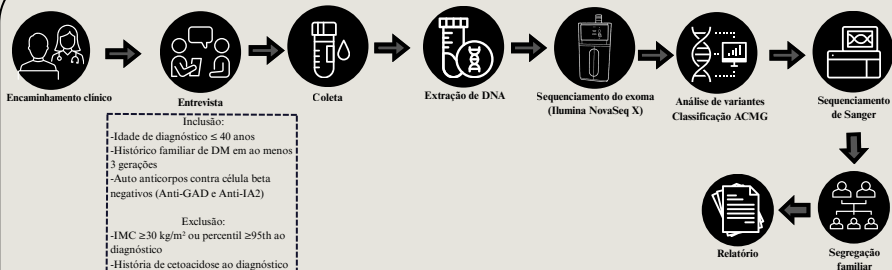
Aos 11 anos:
IMC: 22 kg/m²
Glicemia: 136 mg/dL; Hb1Ac: 6,3%
Anti-GAD: Negativo; Peptídeo C: 1,4 ng/mL



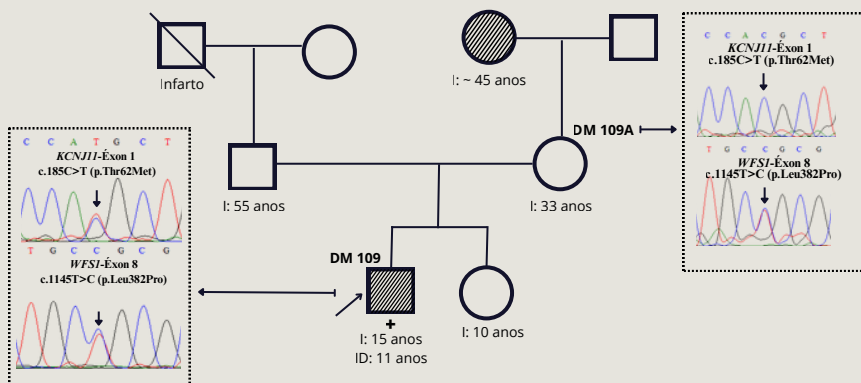
Situação atual (Aos 15 anos)
Glicemia jejum: 128 mg/dL
HbA1c: 6,4%
Uso irregular de glifage (1 g)



Metodologia



Resultados



Conclusão

Este estudo ilustra como a complexidade genética do diabetes monogênico exige uma abordagem integrada e multidisciplinar, combinando análise genética e um acompanhamento clínico detalhado, de modo a otimizar o diagnóstico e o tratamento desses pacientes.