



Evento	Salão UFRGS 2015: SIC - XXVII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2015
Local	Porto Alegre - RS
Título	Uso de um modelo preditivo para o rastreamento e seleção de pacientes com suspeita de diabetes da maturidade no jovem (MODY).
Autor	JOÃO MATHEUS BERNARDI BOMBARDELLI
Orientador	PATRICIA HELENA LUCAS PRANKE

Uso de um modelo preditivo para o rastreamento e seleção de pacientes com suspeita de diabetes da maturidade no jovem (MODY).

João Matheus Bombardelli^{1,2}, Patrícia Pranke^{1,2,3,4}

¹Laboratório de Hematologia e Células-Tronco, Faculdade de Farmácia; ²Instituto de Ciências Básicas da Saúde; ³Programa de pós-graduação em fisiologia, Universidade Federal do Rio Grande Sul; ⁴Instituto de Pesquisa com Células-tronco, Porto Alegre, RS. Brasil.

O subtipo de diabetes chamado MODY (*maturity onset diabetes of the young*) é um grupo heterogêneo de diabetes constituído, até o momento, de onze tipos moleculares, cada um com um único gene autossômico dominante mutado. Essa mutação acaba por afetar o desenvolvimento pancreático e o funcionamento das células-beta. O diagnóstico do MODY é difícil, uma vez que a identificação do gene mutado só é possível por meio do sequenciamento do gene dos pacientes com suspeita dessa doença. Desse modo, testes invasivos para rastreamento em toda população diabética tornam-se inviáveis. Por isso, faz-se necessário o uso de um modelo de predição usando a plataforma *MODY Probability Calculator* disponível no site da *Diabetes Genes* (<http://www.diabetesgenes.org/content/mody-probability-calculator>) para melhor selecionar os indivíduos com suspeita de MODY. Foram estudados 34 pacientes do Instituto da Criança com Diabetes (ICD) de Porto Alegre/RS, sendo 17 já diagnosticados com diabetes mellitus tipo I (DM I) e outros 17 com suspeita de MODY. Dados de 22 pacientes já diagnosticados como MODY foram coletados da literatura e usados como controles positivos. Esses dados foram analisados no modelo *MODY Probability Calculator*, que calculou o valor preditivo positivo (VPP) de determinado indivíduo ter MODY. Como resultados, entre os controles positivos avaliados por artigos científicos, 18 pacientes apresentavam VPP maior que 75,5% em ter MODY. Os outros 4 pacientes apresentavam VPP maiores que 62,4%; 35,8%; 32,9% e 21% de apresentarem a doença. Dentre os pacientes do Instituto da Criança com Diabetes, os pacientes com DM tipo I apresentavam VPP muito baixo, sendo: um paciente com o maior valor encontrado de 12,6%; dois maiores que 4,9%; quatro maiores que 2,6%; um maior que 1,9% e nove pacientes com VPP maior que 0,7%. Para os outros 17 pacientes com suspeita de MODY, não diagnosticados molecularmente, os valores obtidos foram os seguintes: 14 pacientes com VPP para MODY maior que 75,5% e os outros 3 com 58%, 4,9% e 4%. Têm-se observado que mesmo em centros mais capacitados, a variabilidade do subtipo de diabetes tipo MODY e sua semelhança clínica com o DM é um grande complicador para o diagnóstico. A única maneira de diagnosticar corretamente esses pacientes é por meio do sequenciamento gênico. Os resultados obtidos por esse estudo preditivo refletem o bom desempenho do modelo de predição, *MODY Probability Calculator*. Notamos que no grupo de controle positivo, 82% dos pacientes obtiveram VPP para MODY maior que 75,5%, 1 paciente (6%) com VPP de 58%, sendo apenas 2 pacientes (12%) com VPP abaixo de 5%. No grupo dos pacientes com DM tipo I apenas um paciente dos 17 obteve VPP maior que 12,6% e a grande maioria apresentou VPP baixos da ordem de 0,7%, o que demonstra o alto poder de exclusão para pacientes não-MODY do modelo de predição. Quando utilizado para pacientes com suspeita de diabetes mellitus, a alta sensibilidade e especificidade para MODY fazem da plataforma *MODY Probability Calculator* uma ferramenta interessante no rastreio desses pacientes, como primeiro indicativo da necessidade do estudo molecular para que possa proceder com o tratamento mais correto desses pacientes.

Apoio financeiro: CNPq, CAPES, FAPERGS e Instituto de Pesquisa com células-tronco