

PREVALÊNCIA E PERFIL CLÍNICO-LABORATORIAL DE PACIENTES COM *MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG* (MODY)

Leonardo Rauber Schmitt, Leticia Schwerz Weinert, Vivian Cunha, Gilberto Velho, Jorge Maraschin, Sandra Pinho Silveiro

Introdução: O *Maturity-Onset Diabetes of the Young* (MODY) é uma forma monogênica de diabetes melito (DM), com herança autossômica dominante e com início antes dos 25 anos, caracterizado por disfunção da célula beta pancreática. Diversas mutações, em pelo menos sete genes, já foram identificadas como causadoras de MODY.

Objetivo: Avaliar a prevalência e o perfil clínico-laboratorial dos pacientes com quadro sugestivo de MODY.

Métodos: Estudo transversal onde foram incluídos os pacientes com DM com indicativos clínicos da presença de MODY do ambulatório de DM do Serviço de Endocrinologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre no período de 2005-2010.

Resultados: Foram incluídos 41 indivíduos, com idade de 40 ± 14 anos, 34% homens, IMC 24 ± 4 kg/m², A1c=7,9%, peptídeo C de 0,9-1,6 ng/ml, 60% usando insulina e 20%, agentes orais. Até o presente momento, 13 famílias já realizaram testagem genética e variantes heterozigotas nos genes glicoquinase e fator hepatocitário nuclear 1 α (HNF 1 α) foram observadas em uma (7,7%) e seis (46,2%) famílias, respectivamente. O grupo com diagnóstico genético de MODY era mais jovem que o grupo sem mutações identificadas (21 ± 5 vs 32 ± 13 anos, $P=0,029$), sem outras diferenças clínico-laboratoriais significativas.

Conclusão: As mutações HNF1 α são a principal causa de MODY em adultos selecionados por critérios clínicos.

Unitermos: MODY, *maturity-onset diabetes of the young*, diabetes monogênico, fator de transcrição, glicoquinase, diabetes melito