

# Diabetes Inaugural em Adultos Jovens: Descrição de um Caso Clínico

## *Inaugural Diabetes in Young Adults: Description of a Clinical Case*

Margarida Lopes

Interna de Formação Específica em Medicina Geral e Familiar, USF da Baixa – ACeS Lisboa Central, Portugal.

### Resumo

**Introdução:** O aumento da incidência da *Diabetes Mellitus* nos jovens adultos tem tornado o diagnóstico etiológico desafiante.

**Descrição do Caso:** Relata-se um caso de um homem nepalês de 33 anos com queixas de astenia, anorexia e alterações urinárias. Apresentava perda ponderal, glicosúria, cetonúria e glicémia capilar de 562 mg/dL. Por quadro inaugural de *Diabetes Mellitus* foi internado para compensação e estudo etiológico. Foi diagnosticada uma *Diabetes Mellitus* tipo 2.

**Discussão:** O diagnóstico e classificação da *Diabetes Mellitus* é cada vez mais complexo. A heterogeneidade clínica exige uma investigação cuidada para o correto diagnóstico.

**Conclusão:** A classificação correta da *Diabetes Mellitus* é essencial para otimização terapêutica e melhor qualidade de vida.

**Palavras-chave:** *diabetes mellitus*; jovens adultos; diagnóstico.

### Abstract

**Introduction:** The incidence of *Diabetes Mellitus* has been increasing among young adults, leading to a more demanding diagnosis.

**Case Description:** We report the case of a nepali 33-year-old man suffering from asthenia, loss of appetite and low tract urine symptoms. The patient presented weight loss, glycosuria, ketonuria and blood glucose of 562 mg/dL. Due to new-onset *Diabetes Mellitus* he was hospitalized for treatment and etiological investigation. A diagnosis of *Diabetes Mellitus* type 2 was confirmed.

**Discussion:** The diagnosis and classification of *Diabetes Mellitus* is increasingly complex. The clinical heterogeneity demands a detailed investigation to attain an accurate diagnosis.

**Conclusion:** A correct classification of *Diabetes Mellitus* is essential to optimize patients' treatment and quality of life.

**Keywords:** *diabetes mellitus*; young adults; diagnosis.

## > INTRODUÇÃO

A *Diabetes Mellitus* (DM) é uma patologia metabólica complexa e heterogénea, caracterizada por hiperglicemia mantida, sendo as formas mais comuns a *Diabetes Mellitus* tipo 1 (DM tipo 1) e a *Diabetes Mellitus* tipo 2 (DM tipo 2).<sup>(1)</sup> A nível mundial, a DM tem uma prevalência de 10,5% nos indivíduos entre os 20 e os 79 anos, com tendência crescente em todas as faixas etárias.<sup>(2)</sup>

Portugal segue o mesmo padrão, com uma prevalência estimada de 14,1% de diabéticos na população portuguesa com idades compreendidas entre os 20 e os 79 anos.<sup>(3)</sup> Um início mais precoce da doença resulta numa exposição prolongada à hiperglicemia ao longo da vida e conseqüentemente a maior propensão para complicações a longo prazo, tornando-se ainda mais relevante uma abordagem terapêutica correta e otimizada.<sup>(4)</sup> A DM tipo 2 tem vindo a aumentar nos jovens de forma acentuada nos últimos anos.<sup>(5)</sup> Sabe-se também que mais de metade dos novos casos de DM tipo 1 a nível global ocorrem em idade adulta, tornando a distinção entre a DM tipo 1 e a DM tipo 2 cada vez mais desafiante.<sup>(6-7)</sup> Para além disso, e embora a maioria dos diabéticos se inclua nestas duas formas da doença, existem outros tipos de DM que devem ser consideradas no diagnóstico diferencial, nomeadamente as formas mo-

### CORRESPONDÊNCIA/CORRESPONDENCE

Margarida Lopes  
USF da Baixa  
Rua da Palma nº 43  
1500-390 Lisboa  
Email: margaridamahl@gmail.com

nogénicas, as secundárias a doenças do pâncreas ou secundárias a doenças endócrinas. <sup>(4)</sup>

Este relato de caso tem como objetivos alertar para o crescimento da DM em idade jovem e os desafios inerentes ao diagnóstico nesta faixa etária, assim como realçar aspetos da história clínica e exame objetivo a ter em conta numa avaliação inicial.

### > DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

Doente do sexo masculino, 33 anos, natural do Nepal e residente em Portugal há quatro anos. Casado, a viver num apartamento em Lisboa com a esposa. Licenciado em Direito, a trabalhar como técnico de telemóveis. Sem antecedentes pessoais e familiares relevantes, sem hábitos etanólicos, tabágicos, toxicofílicos ativos ou toma de medicação habitual.

Recorreu à Unidade de Saúde Familiar (USF) pela primeira vez em Maio 2018 a uma consulta de vigilância não apresentando queixas. Na consulta verificou-se excesso de peso, apresentando 84 kg e IMC de 27 kg/m<sup>2</sup>, sem outros achados relevantes à observação. Foi pedida uma avaliação analítica com fatores de riscos cardiovasculares incluindo glicemia, que se encontravam dentro dos valores normais.

Em Maio 2019 compareceu numa consulta do dia com a sua MF por queixas de lombalgia com irradiação pelo membro inferior esquerdo com três dias de evolução. No decorrer da consulta interrogou se se podia pesar referindo "sentir-se mais fraco há uma semana" (sic). Para além da astenia mencionada, quando questionado, referiu também anorexia e odor intenso da urina com uma semana de evolução, negando outras queixas associadas, nomeadamente outros sintomas urinários, náuseas, vômitos ou alterações do trânsito intestinal. À observação encontrava-se consciente, orientado e colaborante, apirético, com tensão arterial de 135/65 mmHg e FC de 95 b.p.m., auscultação cardiopulmonar sem alterações, abdómen com dor à palpação profunda dos quadrantes inferiores, Murphy Renal negativo. Foi objetivado o peso com perda ponderal de 10 kg em relação ao ano anterior. Foi também avaliada urina com tira teste com resultado positivo para glicose e corpos cetónicos, respetivamente 4+ e 2+. Perante os achados mediu-se a glicémia capilar que revelou glicemia 562 mg/dL (referência 60-100 mg/dL). Encaminhou-se o doente para o serviço de urgência.

Na admissão no serviço de urgência apresentava glicemia de 517 mg/dL e cetonemia de 1,2 mg/dL. Foi realizada gasometria que mostrou: pH 7,351 (referência 7,35-7,45); pCO<sub>2</sub> = 37,8 mmHg (referência 35-45 mmHg); pO<sub>2</sub>

= 90,5 mmHg (referência 80-95 mmHg); HCO<sub>3</sub> = 20,9 mEq/L (referência 22-26 mEq/L); Glicose = 528 mg/dL; Potássio = 3,7 mEq/L (referência 3,5-5,5 mEq/L); Sódio = 133 mEq/L (referência 135-145 mEq/L); Lactatos = 0,7.

Realizou avaliação analítica (Quadro I) e foi submetido a hidratação intravenosa com cloreto de sódio e terapêutica com insulina rápida em esquema *bolus*, tendo sido internado para compensação e estudo etiológico.

No internamento foram pedidas novas análises com Hemoglobina Glicada, Perfil Lipídico e Função Tiroideia com os seguintes resultados: Hemoglobina Glicada de 10,2% (referência < 6,5%); Colesterol Total = 148 mg/dL (referência < 190 mg/dL), Colesterol HDL = 25 mg/dL (referência > 40 mg/dL) Colesterol LDL = 64 mg/dL (referência < 130 mg/dL), Triglicéridos = 278 mg/dL (referência <150 mg/dL), Hormona tiroestimulante = 1,40 uUI/L (referência 0,35-4,94 uUI/L) e Tiroxina livre = 1,01 ng/dL (0,70-1,48 ng/dL). Foi medicado com insulina basal 34 unidades e esquema de insulina rápida. Teve alta com indicação para manutenção da terapêutica e enviado para consulta de endocrinologia para continuação da investigação.

Nesta consulta, no seguimento do estudo etiológico, foi pedido o doseamento do peptídeo C e imunologia pancreática – anticorpos anti-GAD e anti-insulina, com os seguintes resultados: Peptídeo C de 1,8 ng/mL (0,9-7,1 ng/mL), anticorpos anti-insulina negativos e anticorpos anti-GAD negativos.

Dado os resultados, o médico endocrinologista atribuiu o diagnóstico de uma DM tipo 2, tendo mantido terapêutica com insulina basal e iniciado Metformina 700 mg, 2 vezes por dia, e Dulaglutido, 1,5 mg, 1 vez por semana.

### > DISCUSSÃO

A Diabetes *Mellitus* é um grupo de doenças metabólicas caracterizadas por hiperglicemia mantida resultante de defeitos na secreção de insulina, ação da insulina ou ambos. <sup>(1,7)</sup> A classificação é importante para determinar a terapêutica, mas em alguns indivíduos não é possível classificar o tipo de DM no momento do diagnóstico. <sup>(7)</sup> A DM tipo 1 é uma doença autoimune que resulta na destruição das células β pancreáticas que produzem insulina, resultando num défice desta hormona. Na DM tipo 2 existe uma secreção de insulina inadequada associada a uma resistência aumentada à insulina. São doenças heterogéneas com uma apresentação clínica e progressão que podem variar consideravelmente. <sup>(7,8, - 10)</sup>

No paradigma tradicional, a DM tipo 2 é uma doença de adultos/idosos e a DM tipo 1 de crianças/jovens, sendo que, atualmente, já não é correta esta associação, exis-

Quadro I - Avaliação analítica no Serviço de Urgência.

Parâmetro	Resultado	Valor Referência
Hemograma	Hb 14,0 g/dL HTC 40,2 % VGM 79,3 fL HGM 27,6 pg CHGM 34,8 g/L RDW 13,7 % Leucócitos 5,2 x10 <sup>9</sup> /L Plaquetas 224 x10 <sup>9</sup> /L	11,5-16,0 g/dL 34,7-46,0 % 80,0-97,0 fL 26,0-34,0 pg 32,0-36,0 g/dL 11,5-15,0 % 4,0-10,0x10 <sup>9</sup> /L 140-440 x10 <sup>9</sup> /L
Creatinina	1,41 mg/dL	0,57-1,11 mg/dL
Ureia	22 mg/dL	19,1 - 44,1 mg/dL
Ionograma	Sódio 136 mEq/L Potássio 3,7 mEq/L Cloro 102 mEq/L	135-145 mEq/L 3,5-5,5 mEq/L 98 -107 mEq/L
Bilirrubina Total	0,52 mg/dL	0,20 - 1,20 mg/dL
Aspartato Aminotransferase	16 U/L	5 - 34 U/L
Alanina Aminotransferase	20 U/L	0 - 55 U/L
Fosfatase Alcalina	62 U/L	40 - 150 U/L
Gama-glutamilttransferase	19 U/L	12 - 64 U/L
Amilase	30 U/L	25-125 U/L
Proteína C reactiva	7,2 mg/L	<5 mg/L
Urina II	Glicosúria >1000 mg/dL Cetonúria de 20 mg/dL	<30mg/dL < 5 mg/dL

Legenda: CHGM – concentração hemoglobina globular média; Hb – hemoglobina; HGM – hemoglobina globular média; HTC – hematócrito; RDW – variação de tamanho de glóbulos vermelhos; VGM – volume globular médio.

tindo os dois tipos de doença em ambas as faixas etárias. (7-10) Tipicamente a DM tipo 1 surge em idades jovens, em indivíduos com índice de massa corporal inferior a 25 kg/m<sup>2</sup>, de forma aguda através dos sintomas clássicos – perda de peso, polidipsia e poliúria – e aproximadamente 30% por cetoacidose diabética. Já na DM tipo 2 os doentes apresentam geralmente excesso de peso/obesidade, estilo de vida sedentário. Adicionalmente, é mais comum em mulheres com diabetes gestacional prévia, doentes com hipertensão, com dislipidemia e em certos grupos étnicos, nomeadamente, doentes africanos, hispânicos, indianos e asiáticos. De realçar que a prevalência de DM tipo 2 em sul-asiáticos é mais elevada relativamente a outras etnias de risco, sendo que o risco é superior mesmo com um IMC normal. (7-12, 14-16)

A incidência de DM em indivíduos jovens tem aumentado nos últimos anos, e embora a DM tipo 1 permaneça a forma predominante na faixa etária mais nova, a DM tipo 2 é cada vez mais diagnosticada em jovens. Consequentemente, à medida que a idade de início da DM tipo 2 é mais baixa, o conceito polarizado tradicional em torno do défice e ação da insulina torna-se menos aplicável.

Fatores tipicamente associados a cada um dos tipos de DM podem não ser evidentes e não são exclusivos, particularmente ao diagnóstico. (7-10)

As formas monogénicas de DM, também denominadas DM tipo MODY (*Maturity-Onset Diabetes of the Young*), compreendem um grupo heterogéneo de doenças estimando-se que seja a causa subjacente de DM em 1-5% dos pacientes com este diagnóstico. Devem ser consideradas em doentes jovens, com história familiar de DM e sem sinais clínicos de insulinoresistência. No entanto, dada a variedade dos subtipos de MODY, os doentes podem não preencher todas as características descritas. O reconhecimento desta entidade é complexo, tendo em conta a sua prevalência relativamente baixa e a sobreposição de características clínicas entre doentes com MODY e com outros subtipos de diabetes. Na DM secundária a doenças do pâncreas e na DM secundária a doenças endócrinas, os doentes frequentemente apresentam sintomas e características clínicas para além da hiperglicemia mantida, dado tratarem-se de formas de DM associadas a outras patologias. (17-18)

A classificação da DM é essencial para determinar a terapêutica, tornando-se fulcral uma abordagem correta num quadro inaugural. Uma classificação errada pode ter consequências clínicas e psicossociais graves.

O diagnóstico incorreto de DM tipo 2 num doente jovem com DM tipo 1 pode mesmo ser fatal. Da mesma forma, diagnosticar erroneamente DM tipo 1 num doente com uma DM tipo 2 pode resultar em tratamento com insulina desnecessário ao longo da vida, quando outras terapêuticas alternativas de redução de glicose podem ser mais apropriadas. (7-8) Também nas formas monogénicas, a terapêutica com insulina pode não ser necessária e em certos subtipos o terapêutica ideal são as sulfonilureias. (7-12, 14-15, 17)

Sendo assim, nos casos de incerteza diagnóstica, devem ser mantidas as opções em aberto até a uma investigação delinear o tipo de DM. (7-9)

Dado a sobreposição de características clínicas na DM em jovens, segundo as *guidelines* da *American Diabetes Association* é recomendado a pesquisa de autoanticorpos pancreáticos em indivíduos sem fatores de risco tradicionais para DM tipo 2 e/ou idade mais jovem. A avaliação analítica mais detalhada com pesquisa de autoanticorpos e o doseamento do péptido C podem auxiliar no diagnóstico e consequentemente na orientação da DM. (7-10, 12) Importante realçar, que o diagnóstico definitivo de MODY é genético, sendo que os critérios para estudo gené-

tico são os seguintes: idade inferior a 30 anos na população caucasiana ou 35 anos em grupos étnicos de elevada prevalência, como o sudeste asiático; baixa probabilidade de DM tipo 1, incluindo auto-anticorpos negativos, péptico C com valores dentro do normal e sem necessidade de terapêutica com insulina; um dos pais com diagnóstico de DM e IMC inferior a 30 kg/m<sup>2</sup> em população caucasiana e inferior a 27 kg/m<sup>2</sup> em grupos étnicos de elevada prevalência. (7, 17-19)

Neste artigo relata-se um caso de um indivíduo jovem, de 33 anos, proveniente do sudeste asiático que na consulta apresenta perda ponderal, astenia e anorexia de início abrupto, com necessidade de internamento no contexto de episódio inaugural de DM e após investigação o diagnóstico final é de uma DM tipo 2, alertando para a não exclusividade das características clínicas tipicamente associadas aos diferentes tipos de DM, para a variabilidade de apresentação da doença em idades jovens e para a necessidade de realizar uma investigação etiológica detalhada.

O facto de o doente ser proveniente do sudeste asiático e apresentar excesso de peso são fatores que poderiam direcionar o diagnóstico para uma DM tipo 2. Adicionalmente, a avaliação do perfil lipídico durante o internamento demonstrou o aumento dos triglicéridos. No entanto, as queixas iniciais do doente são sintomas catabólicos com perda ponderal significativa e cetonúria. Como tal, o diagnóstico apenas foi estabelecido após avaliação com doseamento de péptido C e pesquisa de autoanticorpos pancreáticos. (7-9, 14) Neste caso, não foi realizado teste genético, possivelmente pelo facto de apresentar uma hemoglobina glicada de 10, triglicéridos aumentados e ausência de história familiar.

## > CONCLUSÕES

O aumento da incidência de DM em idades jovens é uma realidade atual, sendo que o diagnóstico e classificação podem tornar-se mais complexos, dado a heterogeneidade das características clínicas e formas de apresentação. A descrição deste caso permite alertar a comunidade médica para a diversidade de características clínicas da DM nesta faixa etária implicando a realização de uma investigação detalhada para um diagnóstico e classificação corretos, essencial para uma abordagem terapêutica otimizada e maior qualidade de vida dos doentes. <

### **Conflitos de interesses/Conflicts of interests:**

A autora declara a inexistência de conflitos de interesses ou patrocínios/*The author declares no conflicts of interests or sponsorships.*

## BIBLIOGRAFIA

1. Solis-Herrera C, Triplitt C, Reasner C, DeFronzo R, Cersosimo E. Classification of Diabetes Mellitus. In: Feingold KR, Anawalt B, Blackman MR, et al., editors. Endotext [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000 [Updated 2018 Feb 24].
2. Boyk E, Magliano D, Karuranga S, Piemonte L, Riley P, Saeedi P, editor. IDF Diabetes Atlas. 10th Edition. International Diabetes Federation; 2021.
3. Sociedade Portuguesa de Diabetologia. Diabetes: Factos e Números 2019, 2020 e 2021. Relatório Anual do Observatório Nacional da Diabetes – Edição de 2023. Available at: <https://spd.pt/#/observatorio-da-diabetes>
4. Lascar N, Brown J, Pattison H, Barnett AH, Bailey CJ, Bellary S. Type 2 diabetes in adolescents and young adults. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2018 Jan; 6(1): 69-80.
5. Perng W, Conway R, Mayer-Davis E, Dabelea D. Youth-Onset Type 2 Diabetes: The Epidemiology of an Awakening Epidemic. *Diabetes Care.* 2023 Mar 1; 46(3): 490-499.
6. Leslie RD, Evans-Molina C, Freund-Brown J, Buzzetti R, Dabelea D, Gillespie KM, et al. Adult-Onset Type 1 Diabetes: Current Understanding and Challenges. *Diabetes Care.* 2021 Nov; 44(11): 2449-2456.
7. ElSayed NA, Aleppo G, Aroda VR, Bannuru RR, Brown FM, Bruemmer D, Collins BS, Hilliard ME, Isaacs D, Johnson EL, Kahan S, Khunti K, Leon J, Lyons SK, Perry ML, Prahalad P, Pratley RE, Seley JJ, Stanton RC, Gabbay RA, on behalf of the American Diabetes Association. 2. Classification and Diagnosis of Diabetes: Standards of Care in Diabetes-2023. *Diabetes Care.* 2023 Jan 1; 46(Suppl 1): S19-S40.
8. Htike Z, Khunti K, Melanie D. Emerging epidemic and challenges of Type 2 diabetes in young adults. *Diabetes Manag.* 2015; 5(6): 473-483.
9. Largay J. Case Study: New-Onset Diabetes: How to Tell the Difference Between Type 1 and Type 2 Diabetes *Clin Diabetes.* 2012; 30 (1): 25-26.
10. Unnikrishnan R, Shah VN, Mohan V. Challenges in diagnosis and management of diabetes in the young. *Clin Diabetes Endocrinol.* 2016 Nov 10; 2: 18.
11. Oldroyd J, Banerjee M, Heald A, Cruickshank K. Diabetes and ethnic minorities. *Postgrad Med J.* 2005 Aug; 81(958): 486-90.
12. Arslanian S, Bacha F, Grey M, Marcus MD, White NH, Zeitler P. Evaluation and Management of Youth-Onset Type 2 Diabetes: A Position Statement by the American Diabetes Association. *Diabetes Care.* 2018 Dec; 41(12): 2648-2668.
13. DeWitt D. Case Study: Treating New-Onset Catabolic Type 2 Diabetes With Glargine and Lispro. *Clin Diabetes.* 2006; 24 (4): 180-181.
14. Spanakis EK, Golden SH. Race/ethnic difference in diabetes and diabetic complications. *Curr Diab Rep.* 2013 Dec; 13(6): 814-23.

15. Pham TM, Carpenter JR, Morris TP, Sharma M, Petersen I. Ethnic Differences in the Prevalence of Type 2 Diabetes Diagnoses in the UK: Cross-Sectional Analysis of the Health Improvement Network Primary Care Database. *Clin Epidemiol*. 2019 Dec 31; 11: 1081-1088.
16. Narayan KMV, Kanaya AM. Why are South Asians prone to type 2 diabetes? A hypothesis based on underexplored pathways. *Diabetologia*. 2020 Jun; 63(6): 1103-1109.
17. Thanabalasingham G, Owen KR. Diagnosis and management of maturity onset diabetes of the young (MODY). *BMJ*. 2011 Oct 19; 343: d6044.
18. Nkonge KM, Nkonge DK, Nkonge TN. The epidemiology, molecular pathogenesis, diagnosis, and treatment of maturity-onset diabetes of the young (MODY). *Clin Diabetes Endocrinol*. 2020 Nov 4; 6(1): 20.
19. Guidelines For Genetic Testing In MODY. *Diabetes Gene*. 2023: Available at: <https://www.diabetesgenes.org/tests-for-diabetes-subtypes/guidelines-for-genetic-testing-in-mody/>