

Rolul medicului de familie in diagnosticul si supravegherea copilului cu diabet zaharat



**SEF LUCRARI DR. ADRIANA COSMESCU
U.M.F. "GR. T. POPA" IASI**



- **Diabetul zaharat**
- una dintre cele mai frecvente boli cronice ale copilariei
- determinata de :
 - un deficit al productiei de insulina
 - un defect de actiune a insulinei sau
 - ambele mecanisme.



- **I. Criterii de diagnostic in diabetul zaharat la copil**
- **II. Rolul medicului de familie in diagnosticul si urmarirea copilului si adolescentului cu diabet zaharat**

Clasificarea etiologica a tulburarilor glicemice (conform ghidului ISPAD - International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes)

I. Diabet zaharat tip 1 – prin deficit absolut de insulina datorat distructiei celulelor β pancreatice

II. Diabet zaharat tip 2 – prin insulinorezistenta si/sau deficit relativ de insulina

III. Alte tipuri specifice de diabet zaharat

IV. Diabetul gestational – diabet zaharat cu debut sau diagnosticat in timpul sarcinii

III. Alte tipuri specifice de diabet zaharat produse prin :

- **Defecte genetice ale funcției celulelor β** (MODY , mutatii ale ADN-ului mitocondrial, altele)
- **Defecte genetice ale acțiunii insulinei** (sdr. de insulinorezistentă)
- **Afectiuni ale pancreasului endocrin** (fibroza chistică, pancreatite, hemocromatoză, altele)
- **Endocrinopatii** (acromegalie, sdr. Cushing, hipertiroidism, feocromocitom, altele)
- **Indus de droguri sau substanțe chimice** : glucocorticoizi, hormoni tiroidieni, tiazide, acid nicotinic, alfa interferon, vacor s.a.
- **Infectii** : rubeola congenitală, virusul citomegalic
- **Forme neobisnuite de diabet mediat imun**
- **Alte sdr. genetice asociate uneori cu diabet** : Down, Turner, Klinefelter, altele

criterii de diagnostic in diabetul zaharat de tip 1

a) epidemiologice

- forma predominanta la copil si adolescent
- se intalneste la peste 90% din cazuri
- este cea mai comuna boala metabolica a copilăriei
- este in mod obisnuit diagnosticat in copilărie, adolescenta sau la adultul tanar (de la vârsta de 6 luni la adult)
- la copii apare frecvent dupa varsta de 4 ani, cu un virf de diagnostic la 11-13 ani (adolescenta timpurie si pubertate)
- mai frecvent intalnit la sexul masculin, la populatia europeana raportul fiind de 1,5/1

b) anamnestice

parinti cu diabet doar in 2-4% din cazuri

c) clinice

- **caracteristice** : poliurie, polidipsie, polifagie (uneori inlocuita la copii de anorexie), astenie fizica si psihica, scadere inexplicabila in greutate

- frecvent aceste simptome sunt prezente uneori cu saptamani inainte de stabilirea diagnosticului (!!! importanta anamnezei)

- simptome datorate **cetozei** : greturi, varsaturi, dureri abdominale, meteorism abdominal

- in cazul **cetoacidozei diabetice inaugurale** se adauga : halena acetonemica, respiratie Kussmaul, semne de deshidratare, tahicardie, somnolenta , obnubilare si coma

- deseori semnele diabetului sunt mascate de simptomele unei afectiuni intercurrente care precipita debutul bolii (pneumonie, faringoamigdalita, gastroenterita s.a.) !!!

d) Criterii paraclinice:

- **hiperglicemie** cu cel puțin 2 valori ale glicemiei bazale ≥ 126 mg/dl (**nu are valoare diagnostică glicemia din sangele capilar**) sau
- o glicemie > 200 mg/dl oricând în cursul zilei în prezența semnelor caracteristice sau
- o glicemie > 200 mg/dl după TTGO sau
- hemoglobina glicozilată **Hb A1c $\geq 6,5\%$** (**metoda standardizată**)
- **glicozurie**
- cetonemie, cetonurie, RA, pH, ionograma sanguină (în caz de cetoacidoză)
- **determinarea autoanticorpilor (ICA, anti GAD 65, IAA, anti tirozinfosfatază IA2A, anti proteina transportor de zinc ZnT8)** pentru confirmarea patogeniei autoimune și diferențierea de alte forme de diabet

Criterii de diagnostic in diabetul zaharat de tip 2

a) epidemiologice

- are o frecventa $< 10\%$
- se intalneste cu precadere la anumite grupuri populationale (hispanici, afro-americiani, asiatici, indieni Pima)
- cresterea prevalentei se coreleaza cu cresterea prevalentiei obezitatii la varsta pediatrica
- varsta de debut peripubertar

b) anamnestice

- istoric familial pozitiv (parinti cu diabet zaharat de tip 2 in 80% din cazuri)

c) clinice

- debut variabil (de la lent, deseori insidios, la sever)
- obezitatea frecventa

d) paraclinice

- cetoza este neobisnuita, dar poate fi intalnita
- fara autoanticorpi prezenti

Criteria de diagnostic in diabetul monogenic (MODY)

a) epidemiologice

- frecventa de 1-4%
- varsta de debut de regula postpubertar cu exceptia diabetului neonatal (defect congenital al eliberarii de insulina)

b) anamnestice

- istoric familial pozitiv in 90% din cazuri
- transmitere autosomal dominanta (2 sau 3 generatii)

c) clinice

- debut variabil (de la hiperglicemie semnificativa cu simptome caracteristice la asimptomatici diagnosticati intamplator)
- obezitatea se intalneste la anumite grupuri populationale (!!! confuzia cu diabetul de tip2)

d) paraclinice

- cetoza este rara (cu exceptia diabetului neonatal)
- fara autoimunitate
- **confirmare prin determinarea mutatiei genetice**



Diagnostic diferential intre formele de diabet zaharat (capcane diagnostice):

1. exista diabet zaharat de tip 1 fara patogenie autoimuna dovedita (subtipul idiopatic)
 - sunt necesare teste suplimentare (markeri genetici)
2. exista exces ponderal in 10 -15% din cazurile noi diagnosticate cu diabet de tip 1 sau diabet monogenic (trebuie dovedita autoimunitatea in diabetul de tip 1 si, teoretic, mutatia genetica in diabetul monogenic)
3. la debut, si pacientii cu diabet de tip 2 pot prezenta cetonurie si cetoacidoza
4. peptidul C nu are valoare diagnostica in primul an de boala

Diagnostic diferencial al diabetului zaharat la debut:

- a) diagnosticul **comei acidocetozice inaugurale** cu :
 - intoxicații accidentale (intoxicația cu acid acetilsalicilic)
 - meningoencefalite
 - alte cauze neurologice
- b) simptomele datorate **cetozei** (greață, vărsături, dureri abdominale) trebuie diferențiate de **abdomenul acut la copilul mare și de toxicoză la sugar**
- c) polidipsia si poliuria diferențiate de aceleași simptome din **diabetul insipid** hipofizar sau nefrogen

d) diagnostic diferențial cu **hiperglicemiile tranzitorii** din



- insuficienta dezvoltare a pancreasului endocrin
- suprasolicitarea pancreatică (aport excesiv de glucoză iv, medicație hiperglicemiantă)
- prin stress (hiperadrenergice) în caz de traumatisme, boli infectioase, hipertermii
- hiperglicemie prin scăderea consumului periferic de glucoză

e) diferențiere de **acidozele metabolice** din bolile ereditare de metabolism

f) diagnostic diferențial cu **alte melituri** : lactozurie, galactozurie, fructozurie s.a.

Alte tulburari ale metabolismului glucidic :

1. alterarea glicemiei a jeun (AGJ) cu valori glicemice între 110-125 mg/dl

2. scaderea tolerantei la glucoza (STG) după TTGO definită de

- o glicemie bazală < de 126 mg/dl și
- o glicemie de 140 – 199 mg/dl la 2 ore după încărcarea cu glucoză.

Ambele tulburări se încadrează în **prediabet**, perioada evolutivă ce precede debutul diabetului cu luni sau ani.

Confirmarea prediabetului se face prin determinarea

Hb A1c cu valori de 5,7 – 6,4 % (conform ADA) când există o metodă standardizată de determinare a Hb A1c

Posibilitati de diagnostic precoce al diabetului zaharat

1. Diabetul de tip 1

- daca o ruda de gradul I are diabet , riscul de a dezvolta boala este de 5% (o crestere de 15 ori a riscului fata de populatia generala care este de 0,3%)
- studiul markerilor imunologici a aratat ca prezenta a mai mult de 2 autoanticorpi a fost asociata cu un risc de 70% de aparitie a bolii in urmatoorii 10 ani si de 84% in urmatoorii 15 ani (Ziegler AG et al)
- in practica clinica, evaluarea persoanelor cu risc nu este recomandata din cauza interventiilor clinice limitate
- urmarire periodica prin determinarea glicemiei bazale

2. Diabetul zaharat de tip 2



Se recomandă **determinarea glicemiei bazale** la :

- **toți copiii și adolescenții cu suprapondere sau obezitate** (IMC > percentila 85 pentru vârsta și sex, respectiv IMC > percentila 95 pentru vârsta și sex) la care se adaugă **alți 2 factori de risc** din:

- **istoric familial pozitiv de DZ tip 2** la rudele de gradul I sau II
- **semne clinice de insulinorezistență (IR) sau afecțiuni asociate IR**
- **apartenența etnică sau de rasă** (afro-americieni, hispanici, asiatici, indieni americani)

Screeningul se inițiază la vârsta de 10 ani sau la debutul pubertății.

De retinut !



- 1. Diabetul de tip 1 este cea mai frecventa** forma de diabet in copilarie si adolescenta.
- 2. Autoimunitatea** este prezenta doar in diabetul de tip 1 subtipul autoimun, la 98% din cazuri in momentul diagnosticului.
- 3. Diabetul de tip 2** se asociaza frecvent cu **obezitatea** si **semne de insulinorezistenta** (acanthosis negricans), sau afecțiuni asociate insulinorezistentei (HTA, dislipidemie, boala ovarelor polichistice).
- 4. Diabetul monogenic este subdiagnosticat**, testele genetice fiind mai greu accesibile .

De retinut !



5. Criteriile de diagnostic ale diabetului zaharat :

- glicemie a jeun ≥ 126 mg/dL , cel putin 2 valori (dupa un post nocturn de cel putin 8 ore) sau
- glicemie plasmatica ≥ 200 mg/dL la 2 ore in timpul testului de toleranta orala la glucoza sau
- o glicemie aleatoare ≥ 200 mg/dl, la un pacient cu simptome clasice de hiperglicemie sau
- Hb A1c $\geq 6,5\%$

Rolul medicului de familie in urmarirea copilului si adolescentului cu diabet zaharat

De la debut, copilul sau adolescentul cu diabet si familia trebuie sa primeasca ingrijire de la o **echipa multidisciplinara**:

- pediatru diabetolog
- asistenta medicala instruita in diabet
- asistenta dieteticiana
- medic de familie
- psiholog
- medic scolar (unde exista)
- asistenta sociala (unde este cazul)



- Pacientii cu diabet zaharat **au nevoie de:**
- ingrijire corespunzatoare varstei
- cu intelegerea nevoilor si limitelor specifice acestora
- un plan de management individualizat
- care sa ofere educatie si sprijin
- evaluare continua pentru complicatiile acute si cronice
- acces la furnizorii de servicii medicale performante.

Obiectivele tratamentului in DZ sunt:

a) imediate

- sa asigure copilului sau adolescentului diabetic o viață cât mai normală
- să evite complicațiile metabolice acute

b) tardive

- să asigure o creștere și o dezvoltare normale
- o bună integrare psihosocială și profesională
- să prevină apariția complicațiilor cronice

Aceste obiective se realizează prin menținerea unor valori glicemice cât mai aproape de valorile normale, respectiv prin obținerea unui **status euglicemic** cu **evitarea variabilitatii glicemice**.

Educatia terapeutica se incepe de la prima internare si se continua pe tot parcursul vietii.

Etapele educatiei medicale in diabetul zaharat sunt:

1. Informarea (transferul cunostintelor catre copil si familie)
2. Asimilarea (cunostintelor primite)
3. Invatarea (aplicarea corecta a cunostintelor asimilate)
4. Formarea } intelegere, gandire, autocontrol
5. Autocontrolul } acceptarea conceptului de a mentine o sanatate optima pentru o crestere si o dezvoltare normala

Educația medicală are ca obiective:

- **obținerea sau ameliorarea echilibrului metabolic**
- **preluarea progresivă a responsabilității terapeutice de către copil**
- **reducerea complicațiilor acute și cronice**
- **integrarea optimă psihosocială**
- **redarea bucuriei de a trai**
- se adresează copilului și familiei sale
- se efectuează individual sau în grup
- începe odată cu prima internare



- continuă **individual** la controalele periodice ambulatoriu) sau **în grup** (internări programate sau ocazionate de dezechilibre metabolice)
- **se completeaza** in taberele medicale dedicate copiilor și adolescenților cu diabet zaharat
- va fi **adaptată** capacităților cognitive ale copilului, structurată pe teme, folosind metode verbale, vizuale-sugestive, audio-vizuale
- **se evaluează** și se completează **periodic**

- Dupa stabilirea diagnosticului de diabet zaharat, **la prima vizita, medicul de familie**
- va oferi informatii generale despre boala
- subliniindu-se ca diabetul nu este un handicap
- este o conditie cronica cu care pacientul trebuie sa traiasca
- va avea o viata asemanatoare copiilor nediabetici daca va respecta cateva reguli
- !!! nu se va discuta despre complicatiile cronice
- se va face evaluarea initiala privind indicii somatometrici (G, T, IMC) si alte conditii preexistente diabetului (daca este cazul)

- Evaluarea de către medicul de familie se va face ori de câte ori copilul și adolescentul diabetic se va prezenta
 - pentru afecțiunile neasociate diabetului și
 - la controalele periodice.

Se vor monitoriza:

- dezvoltarea fizică (T, G, evaluate cu ajutorul diagramelor de creștere)
- dezvoltarea pubertară (stadiile Tanner)
- examenul tiroidei
- tensiunea arterială
- problemele psihosociale

Evaluarea problemelor psihosociale:



- conflicte familiale si stres generate de prezenta bolii
- hiperprotectie din partea parintilor sau
- transferul prematur al responsabilitatii privind gestionarea diabetului zaharat
- (acest transfer depinde de numerosi factori si se poate face de la 10 ani,in unele cazuri, dar si la 14 ani sau chiar mai tarziu)
- Cand conflictul din interiorul familiei este foarte profund se va apela la psiholog/psihiatru.

DE SUBLINIAT !

- **Rolul primordial al medicului de familie in profilaxia primara a diabetului zaharat de tip 2 prin preventia excesului ponderal la copil si adolescent !!!**
- Medicul de familie poate depista si interveni precoce asupra factorilor de risc asociati excesului ponderal, cateva dintre masurile care se impun fiind:
 - - prevenirea macrosomiei fetale si
 - - supravegherea cresterii ponderale la sugari
 - - incurajarea alimentatiei naturale
 - - promovarea activitatii fizice regulate si
 - - optiunilor alimentare sanatoase
 - - depistarea activa a copiilor cu risc pentru obezitate.

Va multumesc !



- Intrebarea 1
- Obezitatea asociata diabetului zaharat se intalneste:
- a) doar in diabetul de tip 2
- b) la pacientii cu diabet monogenic
- c) poate fi intalnita in diabetul zaharat de tip 2, diabetul monogenic si la 10-15% dintre pacientii cu diabet zaharat de tip 1 la debut

- Intrebarea 2
- Medicul de familie are un rol primordial in preventia:
- a) diabetului zaharat de tip 1
- b) obezitatii pediatrice si implicit in preventia diabetului zaharat de tip 2 la copil si adolescent
- c) altor tipuri de diabet