



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Dados Clínicos E Moleculares De 61 Pacientes Brasileiros Com Hipoglicemia Hiperinsulinêmica Congênita

Autores: LIBERATORE JUNIOR R; MARTINELLI JUNIOR C; MANA T *; GUERRA-JUNIOR G**;
NOVATO I***

Resumo: Objetivo: Estudar as características clínicas e moleculares de uma amostra de casos de Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia do Brasil. Metodologia: Foi encaminhada mensagem eletrônica aos membros do Departamento de Endocrinologia da Sociedade Brasileira de Pediatria e solicitados os dados clínicos de todos os casos com diagnóstico de CHH. Dos casos vivos foi solicitada amostra de sangue total para extração de DNA e posterior pesquisa das mutações dos genes ABCC8, KCNJ11, GCK, GLUD1, HADH, SLC16A1 e HNF4A. Resultados: Do total de 61 casos avaliados, 36 (59%) eram do sexo masculino, sendo que somente 16 (26%) nasceram de parto normal. A idade gestacional variou de 32 a 41 semanas (média = 37 semanas e 6 dias). O peso de nascimento variou de 1590 a 5250 gramas (média = 3430g). Macrosomia ocorreu em 14 casos (28%). A idade ao diagnóstico variou de 1 a 1080 dias (média = 75 dias). Dos 61 casos, em 53 obteve-se DNA para a análise molecular. Destes 53 casos, foram encontradas alterações moleculares em 15 casos (28%) no gene ABCC8. No gene KCNJ11, foram encontradas mutações em 6 casos (11%). As mutações do gene GLUD1 representaram 17% da casuística total. No gene GCK foram encontradas mutações em heterozigose em 3 casos. Não foram encontradas mutações no sequenciamento dos genes HADH, SLC16A1 e HNF4A. Conclusão: Este estudo em nosso país foi capaz de compilar de forma colaborativa um número importante de casos de CHH, de mostrar que os nossos dados clínicos e moleculares são semelhantes as casuísticas mundiais.