



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

Trabalhos Científicos

Título: Hipoglicemia Hiperinsulinêmica Congênita Responsiva Ao Diazóxido

Autores: FLORES LC; ALVES C; LAGES L

Resumo: Introdução: Hipoglicemia hiperinsulinêmica hereditária (HHH) é uma condição rara causada pela secreção desregulada de insulina na presença de hipoglicemia. A HHH pode ser causada por mutações inativadoras dos genes responsáveis pelos canais de potássio (ABCC8, KCNJ11), mutações ativadoras da enzima glutamato-desidrogenase (GLUD1) e mutações ativadoras do gene da enzima glicoquinase (GCK). Descrição do caso: Paciente masculino, 19 meses de vida, com hipoglicemia iniciados aos 3 meses de vida, sendo tratado como epilepsia até os 17 meses de vida, quando foi diagnosticada a HHH. Filho de pais não consanguíneos. Investigação após 5 horas de jejum: mostrou: glicemia 26 mg/dL; insulina 8,3 uU/mL (2-25); peptídeo C 1,95 ng/mL (1,1-4,4); anticorpo anti-insulina 1,4 U/mL (<5); IGF-1 239 ng/mL (55-327); cortisol 16,1 ug/dL (2,61-15,65); amônia 20 ?mol/L (9-30) e lactato 1,2 mmol/L (0,7-2,1). Tomografia de abdome foi normal. Estudo molecular não mostrou mutação dos genes ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK. Prova terapêutica com Diazóxido (5 mg/Kg/dia), mostrou normalização da glicemia e suspensão do TIG de 17 mg/Kg/minuto. Comentários: A não definição etiológica da HHH não deve impedir o teste terapêutico com diazóxido, uma vez que defeitos genéticos não são detectados em 20-50% desses pacientes. No Brasil, a não comercialização do diazóxido e a necessidade de importa-lo a um custo elevado (R\$ 1,2 mil reais/mês, para um paciente de 10 Kg), é uma norma que necessita ser revista pela ANVISA, permitindo que pacientes, como o desse relato, possam ir para casa e ter uma vida normal, evitando tratamentos radicais como a pancreatectomia quase total.