



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Lactente Com Hipoglicemia Hiperinsulinêmica Hiperamonemia

Autores: NILZA DE OLIVEIRA FIGUEIREDO; CLAUDIA ANDRADE COUTINHO; RENATA MIRELLI CAVALCANTI MACEDO; THEREZA SELMA SOARES; THIAGO CAVALCANTI DE FRANÇA ARRUDA; ANA CARLA LINS NEVES; VANESSA LEÃO DE MEDEIROS; MARIA PAULA COSTA BANDEIRA E FARIAS; ANA HERMÍNIA FERREIRA; TACIANA DE ANDRADE SCHULER

Resumo: Introdução: Hipoglicemia Hiperinsulinêmica da Infância (HHI) é um distúrbio genético caracterizado por desregulação da secreção insulínica. Manifestações clínicas variam de hipoglicemia grave a apenas ligeiramente sintomática. Incidência no norte Europeu é aproximadamente 1:30.000, sendo maior em populações com alta prevalência de consanguinidade. Na HHI, relação entre concentração de glicose e secreção de insulina se encontra alterada, de modo que insulina é liberada mesmo durante hipoglicemia. Esta hipersecreção insulínica pode ser causada por várias mutações genéticas, dentre as quais mutações que interferem na função da glutamato desidrogenase(GDH), que é necessária para o controle normal da secreção de insulina. Descrição do Caso: LGML, sexo masculino, 1 ano de idade, residente em Recife-PE, filho de pais não consanguíneos. Criança previamente hígida, apresentou aos 8 meses crises convulsivas em vigência de hipoglicemia. Desde então acompanhado pelo serviço de Endocrinologia Pediátrica do IMIP, submetido à coleta de amostra crítica. Resultados foram inconclusivos (Glicemia:35mg/dl, Insulina<0,5mU/L, PeptídeoC:0.3ng/ml, cetonemia:negativo e amônia:105mmol/L). Foram descartadas outras causas endócrinas ou distúrbios do erro inato do metabolismo. Persistiu com episódios de hipoglicemia, sendo então solicitada pesquisa genética, confirmando diagnóstico de HHI por mutação do gene GLUD1. Iniciado diazóxido (dose:10mg/kg/dia), com boa resposta. Comentários: Mutações no gene GLUD1, que codifica a enzima GDH, causa a síndrome hiperinsulinismo-hiperamonemia (HIHA), que responde por 5% dos casos de HHI. Estas mutações causam uma hiperfunção na GDH, aumentando a secreção insulínica e hiperamonemia. O HIHA é geralmente mais suave e de diagnóstico mais tardio quando comparado a outras formas de HHI. Frequentemente respondem ao diazóxido.