



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: Hiperinsulinismo Congênito, Causado Por Mutação Do Abcc8, Responsivo A Lanreotida

Autores: JULIA CONSTANÇA FERNANDES; RENATA LIMA; MARIA LUIZA PRADO TIBO;
ARUZE TANAJURA; CRÉSIO ALVES

Resumo: Introdução: Esse relato descreve caso raro de hiperinsulinismo congênito responsivo a Lanreotida. Descrição do caso: Lactente feminina, admitida na idade de 43 dias, devido a hipoglicemias sintomáticas persistentes, diagnosticadas no primeiro dia de vida. Nascida de PSAC, IG: 38 semanas, Apgar 3/8, PN: 5425 g, CN: 51 cm. Pais não consanguíneos. No início do internamento necessitou de TIG de 12,5 mg/Kg/minuto para manter glicemia normal. Investigação diagnóstica confirmou hiperinsulinismo (Insulina: 27,1 uU/mL e Glicose: 35 mg/dL). Tomografia de abdome foi normal. Estudo molecular mostrou mutação heterozigótica do gene ABCC8. Infelizmente, o exame de 18F-DOPA-PET não era disponível, impossibilitando diferenciar se essa mutação causava uma forma focal ou difusa de hiperinsulinismo. Assim, optou-se por tratá-la com Diazóxido, o qual não teve sucesso. Depois, foi tratada com Octreotida, apresentando resposta parcial. Finalmente, foi prescrito Lanreotida (60 mg, SC, 28/28 dias e depois 90 mg), obtendo-se assim controle glicêmico. Comentários: Canalopatias (defeitos no canal de potássio ATP dependente - KATP) são responsáveis por 50% hiperinsulinismos congênitos permanentes. Mutações inativadoras do receptor da sulfoniluréia (SUR1, codificado pelo gene ABCC8), são uma das principais causas. O fechamento dos canais KATP causados pela inibição do SUR1 despolarizam a membrana celular aumentando o efluxo celular de potássio e o influxo celular de cálcio fazendo com que haja liberação da insulina para fora da célula. A distinção entre formas focais e difusas é realizada pelo 18F-DOPA-PET, não disponível no Brasil. Nesse caso, o tratamento inicial é o medicamentoso como o realizado nessa paciente, que apresentou excelente resposta a Lanreotida.