



7 A 9 DE
DEZEMBRO

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Hiperinsulinismo Congênito Relacionado À Mutaç o Heterozig tica No Gene Abcc8: Relato De Caso

Autores: JULIAN PRADO DOS SANTOS (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), ANA HERM NIA DE AZEVEDO FERREIRA (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), BARBARA GUIOMAR SALES GOMES DA SILVA (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), JACQUELINE ROSANGELA DE ARA JO (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), LUCIANA PIMENTEL DE ANDRADE (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), MARIA CLARA GON ALVES MACIEL (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), MARIA NATH LIA DE BRITO PEREIRA (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), ROS LIA DE SOUZA MOURA (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), TACIANA DE ANDRADE SCHULER (HOSPITAL DAS CL NICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE))

Resumo: O hiperinsulinismo congênito é uma das causas de hipoglicemias hiperinsulinêmicas, grupo de doenças raras com incidência de 1:40.000 nascimentos na população geral, mas que são as principais etiologias da hipoglicemia na infância. Relatar o caso de uma paciente com hiperinsulinismo congênito focal. Realizada coleta de dados do prontuário da paciente acompanhada pela endocrinologia pediátrica de um Hospital Universitário. S.V.B.S, 11 meses, feminino, transferida para enfermaria de pediatria com 29 dias de vida para investigação de hipoglicemias persistentes desde 16 horas de vida. Em serviço de origem, havia sido flagrada insulina detectável (insulina: 5,5mU/l) em vigência de hipoglicemia (glicose: 27mg/dl) e, à admissão, paciente em uso de venóclise com infusão contínua de glicose em altas concentrações (VIG: 13,5), persistindo com hipoglicemia (52mg/dL) e sonolência. Negava alterações no pré-natal, parto sem intercorrências, IG: 37sem, peso nascimento: 3490g (DP:+1,65) referia um episódio de tremores de extremidades e desvio do olhar. Ao exame físico: Peso: 4326g (DP:+1,03), Comp: 54cm. Durante investigação, amostra crítica evidenciou: insulina 9,1mU/l, peptídeo C: 0,7, cortisol: 5,5 ug/dl e glicose: 41mg/dl. Evoluiu com necessidade de aumento na concentração de glicose venosa contínua, iniciado Diazóxido, Hidroclorotiazida e Octreotida com aumento progressivo de doses, com resposta parcial em relação às hipoglicemias. Precisou associar dieta contínua ao tratamento e apresentou várias intercorrências tromboembolísticas e infecciosas relacionadas ao cateter venoso central. Mesmo com fatores confundidores controlados, mantinha hipoglicemias refratárias e evoluiu com importante ganho de peso, atingindo 9,935Kg (DP:+3,29) aos 5 meses de idade. Realizou teste genético, com achado de variante provavelmente patogênica: c.3503T>A, p.(Leu1168Ter) no éxon 28 do gene ABCC8, em heterozigose, mesma mutação encontrada em exame genético do genitor e teste genético materno sem alterações. Realizou PET/CT DOTATOC-68Ga, onde houve hipercaptação do radiotraçador no processo uncinado do pâncreas, confirmada em USG intraoperatória. Foi realizada ressecção local da lesão, histopatológico confirmou tumor neuroendócrino bem diferenciado, medindo 0,3x0,3cm, e paciente evoluiu no pós-operatório com melhora das hipoglicemias sem necessidade de VIG e de medicações. A condição clínica de hiperinsulinismo congênito relacionado à mutação heterozigótica no gene ABCC8 corresponde à maioria das mutações associadas a lesões focais e é resultado de herança paterna no 11p15.1 e de perda do alelo materno correspondente dentro da lesão focal. Sendo assim, o encontro dessa mutação irá orientar a conduta terapêutica e o prognóstico, pois quando a variante patogênica é encontrada no pai, geralmente trata-se de lesão focal não responsiva à terapia medicamentosa, sendo necessária a remoção cirúrgica das lesões focais para cura completa.