



7 A 9 DE
DEZEMBRO

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



Trabalhos Científicos

Título: Hiperinsulinismo Congênito Causado Por Dupla Mutação No Gene Abcc8: Um Relato De Caso
Autores: ALEXIA TAYANE MENEZES DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), YNGRA BASTOS MESQUITA MINORA DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), CAMILA FERNANDES DA CUNHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), JENNER CHRYSTIAN VERÍSSIMO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), RICARDO FERNANDO ARRAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), VIVIANE CASSIA BARRIONUEVO JAIME (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ELISANDRA INARA SILVA ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), RAYANE RODRIGUES DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), STELLA MANDU CICCIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), NATHÁLIA DANTAS DE FREITAS RÊGO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), DARLANA MAIA MACIEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: Hiperinsulinismo congênito é uma condição rara, que cursa com hipoglicemia persistente e refratária às medidas terapêuticas iniciais. A etiologia pode ser relacionada ao estresse perinatal, formas monogênicas ou sindrômicas. Na hipoglicemia, a alteração laboratorial inclui insulina e/ou peptídeo C aumentados, beta-hidroxibutirato e ácidos graxos livres suprimidos e aumento dos hormônios contra reguladores. J.R.S.C, sexo masculino, nascido à termo, GIG, APGAR 7/9, apresentou quadro de sepse neonatal precoce, hipotonia e hipoglicemia persistente (além dos 14 dias de vida), sendo levantada a hipótese de hiperinsulinismo. Aos 18 dias de vida, iniciou-se investigação com coleta da amostra crítica (glicemia 30 mg/dL). Nos quais, foram evidenciadas dosagem de insulina e peptídeo C elevados (18,2 μ U/mL e 7,32 ng/mL, respectivamente), gasometria arterial com lactato dentro da normalidade e ausência de acidose metabólica, permitindo a exclusão das glicogenoses e distúrbios da neoglicogênese. Com relação à dosagem dos hormônios GH, ACTH e Cortisol, seu aumento esperado na tentativa de compensar a hipoglicemia, permitiu eliminar casos de deficiência. Após confirmação diagnóstica através dos critérios clínicos e laboratoriais, foi solicitado o painel genético para Hiperinsulinismo congênito de maneira a esclarecer a etiologia, com evidência da dupla mutação no gene ABCC8 autossômica recessiva/dominante em heterozigose, sendo uma das mutações de origem paterna. Aguarda resultado de teste genético dos pais para análise da origem da segunda mutação no gene ABCC8. Além disso, a evolução clínica confirmou a resistência ao tratamento com diazóxido, mesmo após 3 semanas com dose máxima de 15mg/kg/dia, mas resposta adequada ao uso dos análogos da somatostatina (octreotide). Relato de caso. A apresentação do hiperinsulinismo congênito pode apresentar ampla manifestação desde hipoglicemia, hipotonia, irritabilidade, quadro clínico de sepse ou convulsões neonatais. Diante da suspeita clínica, o diagnóstico foi confirmado, por meio da análise da amostra crítica, porém somente com a identificação da mutação genética específica no gene ABCC8, pode-se determinar melhor qual o tratamento medicamentoso e perspectivas de prognóstico. O desenvolvimento neuropsicomotor do lactente evoluiu de maneira satisfatória, uma vez que o diagnóstico e tratamento foram instituídos precocemente, evitando a lesão cerebral irreversível. Logo, o hiperinsulinismo congênito é uma doença rara, que cursa com hipoglicemia hiperinsulinêmica no período neonatal (manifestação clínica corriqueira, particularmente, naqueles recém-nascidos de mães diabéticas e aqueles que são GIG ou PIG), mas que precisa ser considerada, a fim de fazer o diagnóstico precoce para evitar lesões cerebrais hipoglicêmicas e complicações neurológicas a longo prazo nestas crianças.