Trabalhos Científicos

Título: Os Desafios Na Condução Clínica Do Hiperinsulinismo Congênito - Relato De Caso

Autores: CLAYTON ISRAEL NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), LAURA DRUMMOND NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), NATHÁLIA MÁRYA XAVIER COUTO E PASSOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), GIOVANA NEVES MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), LAILA GARCIA SALIM DE AZEVEDO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), THAIS RAMOS VILLELA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), IVANI NOVATO SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), RAFAEL MACHADO MANTOVANI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG)

Resumo: O hiperinsulinismo (HI) é a causa mais comum de hipoglicemia persistente na infância. Até 50% das crianças com distúrbios congênitos de hipoglicemia apresentarão deficiências de neurodesenvolvimento no longo prazo. Apresentar a evolução clínica de uma paciente com HI, desde o período neonatal até a adolescência, e os desafios da condução clínica. Descrição do caso: RN do sexo feminino, termo (parto vaginal), classificação AIG, Apgar 9/10. Com 36 horas de vida, apresentou episódio convulsivo e foi encaminhada à UTI neonatal. Identificada hipoglicemia (15 mg/dL), que foi prontamente corrigida, porém a criança necessitou de taxa de infusão de glicose (TIG) de 12 mg/kg/min para manter valores glicêmicos acima de 60 mg/dL, não tolerando redução. Não apresentava dismorfismos ou outras alterações ao exame físico. Os exames bioquímicos gerais e de rastreio infeccioso eram normais. Dosagens séricas realizadas com amostra crítica (glicemia sérica=47mg/dL) mostraram amônia, lactato, GH e gasometria normais, cetonemia negativa, cortisol 0,34 mcg/dL e ACTH 15,1 pg/mL. Sem resultado de insulinemia, inicialmente, foi conduzido como hipocortisolismo e iniciada hidrocortisona 50mg/m2/dia, porém, não houve melhora dos episódios hipoglicêmicos, mantendo-se necessidade de TIG elevada. Após resultado da dosagem de insulina 19,8mcU/mL, em vigência de hipoglicemia, foi considerada a hipótese de HI congênito, entretanto a paciente evoluiu com melhoras progressivas da glicemia e boa tolerância à redução da TIG, até sua suspensão completa, sem uso de medicações. Recebeu alta hospitalar com 41 dias de vida, em aleitamento materno exclusivo, sem tratamento medicamentoso. Nos anos subsequentes, manteve glicemia sérica no limiar inferior, porém sem necessidade de internações ou medicações. Aos 4 anos de idade, apresentou episódio hipoglicêmico sintomático (35mg/dL), com insulina de 12,2mcU/mL. Iniciado diazóxido (8mg/kg/dia) e hidroclorotiazida (50mg/dia), com boa resposta glicêmica. Após 5 meses, a paciente apresentou episódio de hiperemia facial com exantema urticariforme generalizado. Com o diagnóstico de farmacodermia, os medicamentos foram suspensos. Até os 13 anos de idade, apresentou episódios eventuais de hipoglicemia, sobretudo associados a atividade física mais extenuante, sem perda de consciência ou sinais de gravidade. Passou a receber, continuamente, amido cru 30g de noite e maltodextrina 15g antes/durante a prática de esportes. Em exame molecular, detectou-se mutação em heterozigose no gene SLC16A1 .A evolução clínico-laboratorial do HI congênito pode ser heterogênea, tornando-se, às vezes, um verdadeiro desafio. O diagnóstico etiológico precoce é importante para possibilitar o manejo adequado e evitar desfechos desfavoráveis. O diagnóstico molecular auxilia na adoção da melhor estratégia terapêutica e na avaliação prognóstica. Semelhante ao caso descrito, mutações no gene SLC16A1 estão associadas a hipoglicemias sobretudo induzidas por exercício físico.