

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Clínico-Epidemiológico Do Hiperinsulinismo Congênito Na População Brasileira

Autores: ANNA LUIZA PERONI MARQUES (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LAURA LUCATO DOS SANTOS (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), RAPHAEL DEL ROIO LIBERATORE JÚNIOR (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

Resumo: Por conta da carência de dados concretos sobre o Hiperinsulinismo Congênito (HiC) no Brasil, tem-se, hoje, dificuldade de manejo dessa condição e de difusão do conhecimento acerca dessa doença no país. Traçar o perfil clínico e epidemiológico do Hiperinsulinismo Congênito no Brasil e reconhecer as principais necessidades e dificuldades enfrentadas por portadores da doença. Trata-se de um estudo descritivo, transversal e com amostragem por conveniência. Para a coleta de dados, foi utilizado um formulário elaborado com base no registro internacional “HI Global Registry (HIGR)”. O preenchimento do questionário foi realizado por meio de telefonemas para familiares de crianças e adolescentes com HiC ou diretamente para os portadores. As respostas foram analisadas e interpretadas. Um total de 62 respostas foram obtidas, sendo 34 de pacientes do sexo masculino e 28 do sexo feminino, de todas as regiões do Brasil. Os dados coletados consistem em informações sobre gravidez, nascimento, diagnóstico, gerenciamento de medicamentos, manejo da dieta e da alimentação, tratamento cirúrgico, outros diagnósticos, manejo do monitoramento da glicose, desenvolvimento e qualidade de vida materna/paterna. 33,8% dos pacientes foram identificados com risco para hipoglicemia imediatamente antes ou logo após o nascimento e 58,1% realizaram teste de glicemia de jejum antes de deixar o serviço de saúde em que foi realizado o parto. 59,7% dos pacientes realizaram teste genético. No primeiro teste, 40,5% demonstraram resultado positivo, com alterações. Quando houve suspeita de HiC, a idade dos pacientes variou de horas após o nascimento a mais de 18 anos de idade. 50% dos pacientes foram atendidos por 3-5 profissionais de saúde antes do diagnóstico, sendo que 29% das crianças não realizaram exame de imagem para o diagnóstico. A realização de dosagem de beta-hidroxibutirato, teste de glucagon, insulina e outros dados foram avaliados. O Diazóxido é o medicamento mais utilizado (62,8%), seguido do Octeotride (8,1%). Em 12,9% dos pacientes foi realizada pancreatectomia como forma de tratamento, em sua maioria, entre 2-3 meses, uma segunda intervenção foi realizada em 37,5% dos casos operados. 38,7% enfrentaram alterações de crescimento por conta do HiC ou do tratamento. O estudo proporcionou uma visão abrangente do perfil clínico e epidemiológico do HiC na população brasileira. Através da coleta de dados de pacientes de todas as regiões do país, foi possível traçar um panorama detalhado das características dessa doença, bem como das principais necessidades e dificuldades enfrentadas pelos portadores e familiares. Os resultados obtidos devem servir como subsídio para o aprimoramento das políticas de saúde, a capacitação dos profissionais e a melhoria do acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento adequado para os pacientes com HiC.