

Trabalhos Científicos

Título: Pancreatectomia Subtotal Em Pacientes Com Hiperinsulinismo Congênito

Autores: Introdução: Hiperinsulinismo congênito (HC) é a causa mais comum de hipoglicemia persistente no primeiro ano de vida e pode levar a dano cerebral permanente. Objetivos: Descrever aspectos clínicos, genéticos e terapêuticos de dois pacientes com HC. Metodologia: Resultados: Caso 1: Menino, 43 dias de vida, filho de pais não consanguíneos, nascido a termo, grande para idade gestacional (GIG). Hipoglicemia desde a 2ª hora de vida, com crise convulsiva e necessidade de taxa de infusão de glicose (TIG) de até 25 mg/kg/minuto. Nega diabetes materno ou casos semelhantes na família. Ausência de defeitos de linha média, icterícia e micropênis. Diagnóstico confirmado por insulina inapropriadamente elevada (11,4microUI/mL) em vigência de hipoglicemia (40 mg/dL), Hormônio do crescimento e cortisol: normais. Tomografia computadorizada de abdome sem alterações pancreáticas. Cintilografia com análogo da somatostatina, mostrou hiperexpressão molecular do radiotraçador em corpo pancreático. Estudo molecular: mutação em heterozigose no ABCC8 (c.2797C>T:p(Arg933*). Tratado com octreotida e lanreotida sem sucesso. Devido a persistência de episódios de hipoglicemia realizada pancreatectomia parcial aos 3 meses. Aspectos histopatológicos e imunohistoquímicos consistentes com neoplasia neuroendócrina. Apresentou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, melhorado após estímulo fisioterápico. Sem novas hipoglicemias. Caso 2: Menina, 13 dias de vida, filha de pais não consanguíneos, nascida GIG. Hipoglicemias persistentes desde a 1ª hora de vida (requerendo TIG de até 16 mg/Kg/min), sem crise convulsiva, com hepatomegalia e ausência de defeitos de linha média ou icterícia. Eletrólitos hormônios hipofisários, funções hepática e renal normais. Nega diabetes materno ou casos semelhantes na família. Diagnóstico confirmado por elevação inapropriada de insulina (83,7 uU/mL) em vigência de hipoglicemia (36 mg/dL). Ressonância magnética de abdome sem lesões focais grosseiras no pâncreas. Cintilografia mostrou hiperexpressão molecular difusa do análogo de somatostatina em cauda do pâncreas. Medicada com octreotida sem sucesso. Estudo molecular: mutação em homozigose no ABCC8 (c.386_388delins TAGAG, p.(Thr129Ilefs*9). Submetida a pancreatectomia parcial aos 3 meses, com melhora transitória da hipoglicemia, requerendo tratamento com lanreotida, com normalização das hipoglicemias. Conclusão: Dois casos de hiperinsulinismo congênito grave associados a mutações no gene ABCC8 apresentaram hipoglicemia neonatal persistente e grave, refratária a tratamento farmacológico. O manejo incluiu pancreatectomia parcial com resolução da hipoglicemia em um caso e necessidade de lanreotida no segundo paciente. O diagnóstico precoce e o tratamento do HC são imprescindíveis para evitar danos neurológicos. Os achados reforçam a relevância da investigação genética como ferramenta de grande utilidade clínica na definição da conduta terapêutica. A cirurgia mostrou benefício em casos refratários ao tratamento clínico.

Resumo: NICOLE CRUZ DE SÁ (UFBA), KEZIA MACIEL (UFBA), AMANDA RANGEL (UFBA), RENATA LIMA (UFBA), MÔNICA RODRIGUES (UFBA), JULIA CONSTANÇA FERNANDES (UFBA), CRESIO ALVES (UFBA)