

## Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperinsulinismo Congênito Por Mutação No Gene Abcc8: Relato De Caso

**Autores:** Introdução: O Hiperinsulinismo Congênito (HC) é a principal causa de hipoglicemia grave e persistente no período neonatal, com risco de sequelas neurológicas graves. O manejo é complexo, especialmente no Brasil, devido desafios diagnósticos e terapêuticos. Objetivos: Recém nascida, feminina, com 4 dias, prematura e grande para a idade gestacional (3.125g), admitida por hipoglicemia grave (24 mg/dL) com alta taxa de infusão de glicose (TIG 14 mg/kg/min). Amostra crítica (glicemia 34 mg/dL, insulina 8,2 µUI/mL) confirmou HC. Exoma posterior revelou mutação no gene ABCC8. Inicialmente tratada com octreotide devido à indisponibilidade de diazóxido, manteve glicemias limítrofes. Após importação, não demonstrou resposta ao diazóxido em dose máxima, caracterizando refratariedade ao tratamento clínico. Foi submetida à pancreatectomia subtotal. Apesar do procedimento, persistiu com necessidade de TIG elevada e octreotide, evoluindo com intolerância à dieta enteral. Optou-se pela transição para lanreotide de ação prolongada (60 mg subcutâneo), resultando em estabilização do controle glicêmico. Atualmente, apresenta controle glicêmico estável com lanreotide 90 mg SC a cada 28 dias, com boa aceitação da dieta via oral e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Metodologia: Resultados: Conclusão: O gene ABCC8 codifica o canal de potássio sensível ao ATP na célula beta pancreática. Mutações de perda de função neste canal levam ao seu fechamento, despolarização da membrana celular, influxo de cálcio e secreção inapropriada de insulina. O diazóxido é o tratamento de primeira linha no HC, no entanto tem custo elevado e não é produzido no Brasil. Os análogos da somatostatina são a segunda linha de tratamento, sendo considerados para bebês que não respondem ao diazóxido. A transição para os de ação prolongada pode ser considerada em pacientes nos quais o octreotide foi eficaz e não causou efeitos colaterais graves. No entanto, é de alto custo e não há um Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para uso nesta patologia. A cirurgia é indicada para pacientes com forma focal ou difusa refratária ao tratamento clínico. O diagnóstico diferencial entre as duas formas histológicas, focal e difusa é realizado por meio da tomografia por emissão de pósitrons (PET/CT) de F-FDOPA 18, mas este exame é indisponível no Brasil. No caso relatado, houve hipoglicemia refratária ao diazóxido e à pancreatectomia, com resposta satisfatória ao lanreotide. Este caso ilustra um HC da forma difusa e refratária, associado à mutação no ABCC8. No Brasil, o manejo enfrenta desafios, como dificuldade de acesso ao diazóxido, indisponibilidade do PET/CT com 18F-DOPA para diferenciar as formas focal e difusa e ausência de um PCDT para análogos de somatostatina de ação prolongada nesta condição. A resposta satisfatória ao lanreotide o posiciona como uma terapêutica em casos complexos, capaz de prevenir danos neurológicos e melhorar a qualidade de vida, apesar dos desafios relacionados ao acesso e custo.

**Resumo:** MEIRE ARIANE SCHAKER (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), AMANDA SIMÃO VIGO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), DIEGO CALLAI SCHUH (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), JULIANA VAN DE SANDE LEE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), EDSON CECHINEL (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), GENOIR SIMONI (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), PAULO CÉSAR ALVES DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)