

## Trabalhos Científicos

**Título:** Hipoglicemia Recorrente Na Infância: Relato De Síndrome De Hiperinsulinismo-Hiperamonemia Por Mutação No Gene Glud1

**Autores:** Introdução: O hiperinsulinismo congênito (HI) é causa rara de hipoglicemia persistente na infância, com prevalência estimada em 1:50.000. Entre os subtipos, a síndrome de hiperinsulinismo-hiperamonia (HI/HA), ligada a mutações ativadoras no gene GLUD1, corresponde a 5–10% dos casos. Essas mutações aumentam a atividade da glutamato desidrogenase, resultando em secreção inapropriada de insulina estimulada por aminoácidos, além de hiperamonemia crônica, geralmente assintomática. Embora alterações em GLUD1 sejam as mais comuns no HI/HA, a apresentação clínica é heterogênea. O esperado é início nos primeiros meses de vida, formas tardias são incomuns e podem atrasar o diagnóstico. Objetivos: Lactente feminina, nascida a termo, sem intercorrências neonatais e com desenvolvimento normal até o primeiro ano de vida. Aos 12 meses, apresentou espasmos musculares seguidos de convulsão tônico-clônica generalizada. A glicemia capilar revelou 49 mg/dL. Durante a internação, surgiram episódios recorrentes de hipoglicemia, muitas vezes assintomáticos, apesar de dieta regular. Foram excluídas insuficiência adrenal, hipopituitarismo e erros inatos de metabolismo usuais. As dosagens de insulina não sugeriram hiperinsulinismo clássico. A análise genética identificou mutação heterozigótica patogênica p.Arg322His em GLUD1, confirmando HI/HA. A história familiar revelou tia materna com hipoglicemias de causa desconhecida, sugerindo herança autossômica dominante. Instituiu-se dieta fracionada rica em carboidratos complexos associada à prednisolona. Após confirmação molecular, suspendeu-se o corticoide e iniciou-se diazóxido, com boa resposta e controle glicêmico. Atualmente a paciente apresenta desenvolvimento adequado em acompanhamento multidisciplinar. Metodologia: Resultados: O HI/HA é marcado por secreção inadequada de insulina em resposta a aminoácidos e por hiperamonemia persistente sem repercussão clínica. Costuma responder bem ao diazóxido. O diagnóstico pode ser desafiador, já que os níveis de insulina podem ser discretamente elevados ou mesmo normais durante hipoglicemias. Este caso se diferencia pela apresentação tardia e pela convulsão como manifestação inicial, enquanto o mais frequente são hipoglicemias precoces, muitas vezes após refeições proteicas. Essa cronologia configura uma apresentação atípica dentro de uma doença rara. A intervenção precoce foi essencial para evitar comprometimento neurológico, já que hipoglicemias recorrentes aumentam o risco de déficit cognitivo e epilepsia. Conclusão: O caso ressalta que, mesmo em apresentações incomuns de HI/HA por mutação em GLUD1, a confirmação genética direciona o tratamento e permite bom prognóstico. O uso de diazóxido, aliado a medidas dietéticas e seguimento especializado, mostrou eficácia no controle glicêmico. Destaca-se a importância de incluir a síndrome no diagnóstico diferencial de hipoglicemias recorrentes na infância e de reconhecer o valor do diagnóstico precoce para prevenir sequelas neurológicas.

**Resumo:** TATIANA GENELHU (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE DR. ALZIR BERNARDINO ALVES ), GABRIEL MACIEL DA SILVA (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE DR. ALZIR BERNARDINO ALVES ), NÁDIA KNOP (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE DR. ALZIR BERNARDINO ALVES ), TÁSSIA TETEMANN (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE DR. ALZIR BERNARDINO ALVES )