

Trabalhos Científicos

Título: Hiperinsulinismo Primário Em Uti Neonatal: Relato De Caso

Autores: RENATA DE PAULA GOMES NUNES DE CASTRO (HOSPITAL SEPACO), ANA PAULA ANDRADE TELLES (HOSPITAL SEPACO), STEFANIE FERREIRA LEITE MENCACCI (HOSPITAL SEPACO), NICOLE LEE UDSSEN LUIS (HOSPITAL SEPACO), ELIANA TIEMI MAEKAWA RODRIGUES (HOSPITAL SEPACO), ISABELA REGINA SCHIAVO (HOSPITAL SEPACO), ELYANA REDUCINO DOS SANTOS GEORGIOU VICENTE (HOSPITAL SEPACO), GRACILIANE REGINA GUEDES (HOSPITAL SEPACO), LUCIO FLAVIO PEIXOTO LIMA (HOSPITAL SEPACO)

Resumo: Introdução: O hiperinsulinismo congênito (HIC) é a principal causa de hipoglicemia persistente em neonatos, associado a risco de convulsões e lesão neurológica irreversível. A incidência varia de 1:2.500 a 1:50.000 nascidos vivos, e o mecanismo envolve secreção inadequada de insulina pelas células beta pancreáticas, frequentemente associada a mutações em ABCC8 e KCNJ11, que codificam subunidades do canal KATP. O diazóxido, abridor de canais KATP, é a primeira linha para casos responsivos, mas pode causar complicações como retenção hídrica, insuficiência cardíaca, distúrbios eletrolíticos e hirsutismo.
Objetivos: Recém-nascido masculino, termo (40+6 semanas), parto vaginal com vácuo extrator, Apgar 3/7/10, peso 3.335 g. Evoluiu com depressão perinatal, necessitando reanimação e CPAP. Aos 9h de vida apresentou cianose, hipoglicemia e movimentos mastigatórios repetitivos, sendo transferido à UTI. Iniciou dieta e VIG 6 mg/kg/min, com necessidade de escalonamento até 18 mg/kg/min, além de monitoramento contínuo com aEEG, que descartou convulsão. Amostras críticas confirmaram o hiperinsulinismo. Hidrocortisona foi ineficaz. Iniciado diazóxido, titulado até 15 mg/kg/dia, com controle glicêmico. Anasarca, insuficiência cardíaca e hiponatremia foram as complicações observadas. Trombose de veia jugular direita, tratada com enoxaparina, foi outra complicação apresentada durante a internação. Alta da UTI aos 36 dias em uso de diazóxido, diuréticos, reposição de sódio, vitamina D e anticoagulação. No seguimento, manteve controle glicêmico com sensor contínuo, crescimento adequado (escore Z 0) e desenvolvimento compatível e hirsutismo. A anticoagulação foi suspensa aos 2 meses. Exoma revelou variante de significado incerto em ABCC8. Atualmente, mantém diazóxido (tempo programado de tratamento = 6 meses) e diuréticos.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: O caso demonstra HIC responsivo ao diazóxido, mas com complicações graves, especialmente sobrecarga hídrica, insuficiência cardíaca e distúrbio hidroeletrólítico, demandando monitorização intensiva. A trombose relacionada a cateter reforça a vulnerabilidade desses pacientes em UTI neonatal. A detecção de uma VUS em ABCC8 reflete desafio comum na era do sequenciamento genético, devendo sempre ser interpretada à luz da clínica e resposta terapêutica. Embora mutações em ABCC8 frequentemente indiquem resistência, a boa resposta neste paciente evidencia heterogeneidade do espectro genético do HIC. Esse relato evidencia a necessidade de diagnóstico precoce, protocolos assistenciais padronizados e vigilância rigorosa durante o uso de diazóxido, droga eficaz, porém associada a morbidade relevante.