Endocrinologia | Casuística / Investigação

EP-074 - (1JDP-10045) - HIPERINSULINISMO - AINDA UM DESAFIO

Inês Araújo Oliveira¹; Catarina Mendes²; Joana Freitas²; Luís Ribeiro²; Maria João Oliveira²; Teresa Borges²

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução e Objectivos

O Hiperinsulinismo neonatal é diagnosticado pela confirmação de hipoglicemia (<50mg/dl) na presença de valores inapropriadamente elevados de Insulina (≥ 2 mcU/mL) e peptídeo C. Subdivide-se em congénito (identificação da mutação - 50% casos) ou adquirido e em transitório ou persistente. A terapêutica inclui aumento da frequência das refeições, aumento do aporte de glicose e tratamento farmacológico. Os casos refratários, particularmente as lesões focais, são candidatos a cirurgia.

Metodologia

Revisão retrospectiva de 6 casos de Hiperinsulinismo

Resultados

Apresentadas 6 crianças, 3 do sexo masculino, com idade atual média de 4 anos. Foram identificados fatores de risco em 5. A sintomatologia iniciou-se no 1º dia de vida em todos exceto um (5 meses). As manifestações clínicas mais comuns foram apneia, cianose, convulsões, gemido e hipotonia. Todos apresentaram elevação de insulina (valor mínimo: 16,5 mcU/mL e máximo: 61,4 mcU/mL) na presença de hipoglicemia. Estudo genético foi realizado em todos os doentes, sendo positivo em 3 (genes PPM2, HNF4A e ABCC8). A terapêutica englobou infusão de glicose em doses elevadas. Quatro dos doentes responderam ao Diazóxido, um dos quais suspendeu confirmando-se uma forma transitória. Um fez terapêutica com Octreótido e Lanreótida subcutâneos sem resposta e, após confirmação de lesão focal (cabeça do pâncreas) foi submetido a cirurgia excisional. Outro iniciou terapêutica com Octreótido em perfusão subcutânea contínua com evolução favorável.

Conclusões

O Hiperinsulinismo congénito apesar de ser a causa mais comum de hipoglicemia grave e persistente continua a ser uma patologia rara e que exige uma abordagem e tratamento complexos. O diagnóstico atempado é fundamental para prevenir sequelas neurológicas a longo prazo.

Palavras-chave : Hiperinsulinismo; Hipoglicemia neonatal