



XVI Congresso Gaúcho de

# Atualização em Pediatria

4 a 6 de Abril de 2024

CENTRO DE CONVENÇÕES BARRA SHOPPING  
PORTO ALEGRE - RS



## HIPERINSULINISMO CONGÊNITO EM LACTENTES: DIAGNÓSTICO PRECOCE E IMPORTÂNCIA DA ADESÃO AO TRATAMENTO - RELATO DE CASO

Tamara Marielle de Castro<sup>1</sup>; Aline Zamin Ventura<sup>1</sup>; Angelica Dall Agnese<sup>1</sup>; Melina Nicola Bortolotti<sup>1</sup>; Anna Carolina Santos da Silveira<sup>2</sup>; Eloize Feline Guarnieri<sup>2</sup>; Eduarda Pasini Dein<sup>2</sup>; Larissa de Oliveira Silveira<sup>2</sup>; Cristiano Do Amaral De Leon<sup>2</sup>

(1- Hospital Universitário de Canoas; 2- Universidade Luterana do Brasil - ULBRA)

### INTRODUÇÃO

O hiperinsulinismo congênito (HI) é caracterizado pela secreção inadequada de insulina que ocorre com uma frequência de 1 em 30 mil ou 50 mil nascidos vivo. É caracterizado por uma hipoglicemia persistente de leve a grave que representa riscos, podendo causar danos neurológicos irversíveis e até mesmo morte.

### DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente N.R.S, do sexo masculino, com 1 ano e 6 meses, foi admitido no serviço de emergência apresentando quadro de convulsões, acompanhado de sonolência, hipotonia, olhar fixo e pouca interação. Após a admissão, durante a anamnese, constatou-se que o paciente apresentava episódios semelhantes desde os 2 meses de idade e possuía diagnóstico prévio de hiperinsulinismo, fazendo uso de diazóxido com dose de 7,6mg/kg de maneira irregular. Foi aferida glicemia capilar no valor de 29mg/dl. Paciente Internou em unidade de terapia intensiva no mesmo dia por crise convulsiva, cianose perioral com duração de 2 min. A medicação foi reiniciada no ambiente hospitalar com apresentação de melhora do quadro de hipoglicemias e consequentemente das convulsões.

### DISCUSSÃO

O objetivo do tratamento em crianças com HI é evitar os danos cerebrais da hipoglicemia, mantendo níveis de glicose plasmática acima de 700 mg/l (70 mg/dl). A terapia farmacológica de primeira linha em pacientes com HI é feita com diazóxido. A dose de diazóxido é de 5 a 15 mg/kg/dia, administrada por via oral uma ou duas vezes por dia. No caso descrito, o paciente fazia uso irregular da medicação em casa, gerando o episódio agudo evitável, com necessidade de internação em unidade de terapia intensiva.

### CONCLUSÃO

O HI é uma doença rara, mas com tratamento disponível. Diante de sintomas de hipoglicemia, uma glicemia capilar auxilia no diagnóstico e a coleta de amostra crítica é essencial para o diagnóstico e início precoce da terapia. É notável a importância de manter um tratamento farmacológico regular, evitando episódios agudos que podem gerar sequelas neurológicas irreversíveis.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Santos Silva CM, Meneguello-Coutinho MP, Miranda MC, Guerra-Junior G. Hiperinsulinismo congênito: aspectos clínicos e moleculares. Arq Bras Endocrinol Metab. 2007;51(8):1257-1265.
2. Lisboa KO, Oliveira RP, Oliveira JV, Pina-Neto JM. Hiperinsulinismo congênito: diagnóstico, tratamento e seguimento. Rev Assoc Med Bras. 2004;50(2):212-215.
3. Glaser B, Thornton P, Otonkoski T, Junien C. Genetics of neonatal hyperinsulinism. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2000;82(2):F79-F86.