

POSTER 166

Hiperinsulinismo

Ana Filipa Pinto¹, Ana João Ferreira¹, Beatriz Ribeiro¹

¹TOXRUN – Toxicology Research Unit, University Institute of Health Sciences, CESPU, CRL, 4585-116 Gandra, Portugal

*✉ pp.anafilipa15@gmail.com; anajoaoferreira2003@gmail.com; beatrizribeiro552@hotmail.com

Doi: <https://doi.org/10.51126/revsalus.v4iSup.433>

Resumo

Introdução: O hiperinsulinismo é uma condição clínica rara na qual existe uma libertação excessiva de insulina, sendo o principal motivo de hipoglicemia constante [1,2]. Esta condição rara pode ser provocada pela obesidade, sobrepeso, sedentarismo e um excesso consumo de carboidratos refinados, em adultos saudáveis [3]. Todavia, as formas mais graves ocorrem em recém-nascidos ou crianças e está associado a um risco elevado de lesões cerebrais permanentes [4]. **Objetivos:** O objetivo deste resumo é a descrição da doença a sua forma de evolução assim como demonstrar a necessidade de um diagnóstico precoce e a sua terapêutica. **Métodos:** Realizou-se uma pesquisa bibliográfica em artigos científicos da PubMed sobre hiperinsulinismo congénito (HC). Este tende-se a caracterizar-se por convulsões, tremores, hipotonia, cianose, hipotermia, irritabilidade, entre outros [4]. Os médicos recorrem a exames e diagnósticos como, Pancreatectomia corpo caudal laparoscópica, ultra-sonografia, ultra-som, tomografia axial computadorizada abdominal (TAC abdominal), ressonância magnética nuclear abdominal (RM

abdominal), PET, etc [4, 5]. Adicionalmente também são realizados estudos genéticos para melhor perceber o tipo de problema que o doente pode ter. **Resultados:** Através da análise de diversos casos clínicos, especialmente, de recém-nascidos, que foram diagnosticados com hiperinsulinismo congénito, seguidos durante o seu crescimento e que foram desenvolvendo a sintomatologia de hiperinsulinismo congénito, conclui-se que a administração de fármacos como a glicose intravenosa, a Hidrocortisona intravenosa e o Diazóxido oral, mostraram-se ineficazes no tratamento da hipoglicemia. Já outros fármacos como o Octreotideo e o glucagon intravenoso, mostraram-se mais eficientes na cura da doença. Após o tratamento da doença, com os referidos medicamentos que mostraram eficácia, foi receitado Diazóxido oral à maioria dos pacientes, apenas como controlo da mesma [5]. **Conclusões:** O hiperinsulinismo é a causa mais comum de hipoglicemia constante. No futuro, deverá haver uma maior investigação sobre como melhorar certos medicamentos, que atualmente têm mostrado uma baixa eficiência.

Palavras-chave: insulina; hipoglicemia; hiperinsulinismo congénito; recém-nascidos; diazóxido

Referências:

- [1] Demirbilek H., Hussain K. Congenital Hyperinsulinism: Diagnosis and Treatment Update. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 9(Suppl 2):69-87, 2017.
- [2] Andrew A. Palladino, Charles A.. Stanley The hyperinsulinism/hyperammonemia syndrome. *Rev Endocr Metab Disord* 11:171–178, 2010.
- [3] M. V. Davi¹, A. Pia, V. Guarnotta, G. Pizza, A. Colao, A. Faggiano. The treatment of hyperinsulinemic hypoglycaemia in adults: an update. *J Endocrinol Invest* 40:9–20, 2017.
- [4] Sáez J., Pattillo J., Orellana P., Godoy C.. Congenital hyperinsulinism of the newborn: a case report. *Rev Chil Pediatr* 88(3):377-382, 2017.
- [5] Bandeira A., Cardoso C., Sizenando J., Proença E., Martins E.. Hiperinsulinismo Congénito: Revisão Teórica e Série de Casos. *Revista do hospital de crianças maria pia ano,2008, vol XVII, n.º 3*

POSTER 167

Acidúria malónica, acompanhamento a longo prazo de novos pacientes detetados pelo rastreio de recém-nascidos

Luis Oliveira¹, Kwaku Ekpe¹, Gonçalo Pedroso¹

¹TOXRUN – Toxicology Research Unit, University Institute of Health Sciences, CESPU, CRL, 4585-116 Gandra, Portugal.

Doi: <https://doi.org/10.51126/revsalus.v4iSup.434>

Resumo

Introdução: Acidúria malónica (AM) é uma patologia rara que resulta de um erro autossómico recessivo extremamente