



Congenital Hyperinsulinism International Collaborative Research Network

O hiperinsulinismo congénito (HI) é a causa mais comum de hipoglicemia persistente (níveis baixos de açúcar no sangue/glicose plasmática baixa) em bebés e crianças. A glicose plasmática baixa é extremamente perigosa. Se não for tratada pronta e adequadamente, a hipoglicemia pode levar a danos cerebrais, atrasos no desenvolvimento e até à morte. O início imediato e a manutenção de um tratamento adequado são fundamentais para preservar o funcionamento vital da criança.

O HI é uma doença rara, ocorrendo em aproximadamente 1 em 28.000 nascimentos. Uma vez que a maioria dos hospitais pediátricos se depara com menos de 2 casos de HI por ano, é importante utilizar os conhecimentos médicos especializados de um dos Centros de Excelência (COE) designados pela CHI (Congenital Hyperinsulinism International) - [The CHI Centers of Excellence \(COE\) Program – Congenital Hyperinsulinism International \(congenitalhi.org\)](http://congenitalhi.org) - localizados em todo o mundo. Pode ser necessária uma consulta ou transferência para um COE.

É imperativo que a hipoglicemia neonatal grave ou prolongada seja detetada o mais cedo possível, idealmente antes da alta hospitalar inicial. As preocupações dos cuidadores, pais ou outros membros da família devem ser abordadas. Sem a capacidade de identificar a causa, eles são frequentemente os primeiros a verbalizar a preocupação de que algo não está bem com o recém-nascido. Os sinais de hipoglicemia (fome excessiva ou desinteresse alimentar, letargia, dificuldade em acordar, nervosismo, irritabilidade ou convulsões) observados pelo pessoal do berçário/puerpério/parteira ou por outros membros da equipa de cuidados médicos também devem desencadear uma medição da glicose plasmática. Os membros da equipa de cuidados do parto devem reconhecer o benefício significativo de uma medição da glicose plasmática.

As análises ao sangue aquando da hipoglicemia podem diagnosticar o HI. Podem também ser necessários testes genéticos específicos para identificar mutações específicas, que ajudem nas futuras decisões de tratamento do doente.

O tratamento de emergência com concentrações elevadas de dextrose tituladas para manter a glicose plasmática no intervalo normal só pode ser utilizado em ambiente hospitalar. Os medicamentos podem ser uma opção de tratamento domiciliário a longo prazo.

O diazóxido, a única medicação oral disponível para o tratamento do HI, é a terapia de primeira linha e pode ser iniciada antes dos resultados genéticos do HI, uma vez que a resposta ao diazóxido é fundamental para a classificação do HI e para os cuidados subsequentes. É essencial que o diazóxido esteja disponível para o tratamento do HI em todos os bebés/crianças do mundo. O diazóxido faz parte da lista de medicamentos essenciais da OMS e deve ser adicionado à lista de medicamentos essenciais de todos os países. Sem o diazóxido, podem ocorrer incapacidades para toda a vida. Em caso de falta de resposta ao diazóxido, o octreótido/lanreotida deve estar disponível como terapêutica de segunda linha e deve ser acrescentado à lista de medicamentos da OMS.

É imperativo que todos os prestadores de cuidados a bebés/crianças com HI tenham conhecimento dos ensaios clínicos em curso e que todos os bebés/crianças possam ter acesso rápido a medicamentos potencialmente salvadores de vidas, logo que sejam elegíveis para os receber.

Os testes genéticos podem indicar um HI difuso (que afecta todo o pâncreas) ou focal (que afecta uma área do pâncreas). O HI difuso grave que não responde à terapêutica médica requer uma pancreatectomia subtotal. O HI focal pode ser curado através da ressecção cirúrgica da lesão focal, o que requer uma equipa cirúrgica experiente após a identificação da lesão através da PET 18-Fdopa. Os cuidados prestados aos bebés/crianças com HI, tanto a nível médico como cirúrgico, são complicados, exigindo que sejam prestados por uma equipa médica experiente com conhecimentos multidisciplinares.