

## Relato de Caso: Hipoglicemia hiperinsulinêmica da infância

### Case Report: Hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy

### Informe de Caso: Hipoglucemia hiperinsulinémica de la infancia

Recebido: 12/08/2025 | Revisado: 18/08/2025 | Aceitado: 18/08/2025 | Publicado: 19/08/2025

**Isabelly Costa Machado Golfeto<sup>1</sup>**

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-5936-7814>

Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - UFMS, Brasil

E-mail: [isabellycm.golfeto@gmail.com](mailto:isabellycm.golfeto@gmail.com)

**Ana Carolina Pereira Meneguete<sup>1</sup>**

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-0721-9329>

Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - UFMS, Brasil

E-mail: [anacarolpereira@hotmail.com](mailto:anacarolpereira@hotmail.com)

**Alexandre da Silva Leopoldino<sup>1</sup>**

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-3675-7705>

Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - UFMS, Brasil

E-mail: [dr.alexandreleopoldino@gmail.com](mailto:dr.alexandreleopoldino@gmail.com)

**Maria Osana da Silva Antônio Filho<sup>1</sup>**

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-1656-1273>

Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - UFMS, Brasil

E-mail: [maria.osanal@gmail.com](mailto:maria.osanal@gmail.com)

#### Resumo

A Hipoglicemia Hiperinsulinêmica da Infância (HHI) representa a principal causa de hipoglicemia persistente em neonatos e crianças, com uma incidência estimada de 1 caso a cada 50.000 nascidos vivos. Sua prevalência é mais acentuada entre meninos, neonatos e lactentes. O presente artigo tem como objetivo compreender as características, os métodos diagnósticos e o tratamento preconizado desta patologia. Para isso, a metodologia incluiu o relato caso de um paciente de 8 meses de idade, sexo masculino, com quadro de crises convulsivas e aparente retardo do desenvolvimento neuropsicomotor seguido de hipoglicemia de difícil controle. Ao longo da internação, houve persistência de episódios repetidos de hipoglicemia, o que levou posteriormente ao diagnóstico de hiperinsulinismo congênito. Por fim, a criança obteve melhora do quadro após a administração do diazóxido, resultando em alta hospitalar com acompanhamento ambulatorial. Conclui-se, portanto, que trata-se de uma condição clínica de difícil diagnóstico e que, se não abordada a tempo, pode levar a danos permanentes ao paciente, especialmente os de caráter neuropsicomotor, assim, é imprescindível que sua abordagem seja eficaz e em tempo hábil.

**Palavras-chave:** Hiperinsulinismo; Hipoglicemia; Pediatria.

#### Abstract

Hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy (HHI) is the leading cause of persistent hypoglycemia in neonates and children, with an estimated incidence of 1 case per 50,000 live births. Its prevalence is higher among boys, neonates, and infants. This article aims to understand the characteristics, diagnostic methods, and recommended treatment of this condition. To this end, the methodology included the case report of an 8-month-old male patient with seizures and apparent neuropsychomotor developmental delay followed by difficult-to-control hypoglycemia. Throughout his hospitalization, repeated episodes of hypoglycemia persisted, leading to a diagnosis of congenital hyperinsulinism. Ultimately, the child's condition improved after administration of diazoxide, resulting in hospital discharge with continued outpatient follow-up. It is therefore concluded that this is a clinical condition that is difficult to diagnose and that, if not addressed in time, can lead to permanent damage to the patient, especially of a neuropsychomotor nature. Therefore, it is essential that its approach is effective and timely.

**Keywords:** Hyperinsulinism; Hypoglycemia; Pediatrics.

#### Resumen

La hipoglucemia Hiperinsulinémica de la Infancia (HHI) es la principal causa de hipoglucemia persistente en neonatos y niños, con una incidencia estimada de 1 caso por cada 50.000 nacidos vivos. Su prevalencia es mayor en niños, neonatos y lactantes. Este artículo busca comprender las características, los métodos diagnósticos y el tratamiento recomendado de esta afección. Para ello, la metodología incluyó el reporte de un paciente masculino de 8 meses con

---

<sup>1</sup> Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - Universidade Federal do Mato Grosso do Sul-UFMS, Brasil.

convulsiones y un aparente retraso en el desarrollo neuropsicomotor, seguido de hipoglucemia de difícil control. Durante su hospitalización, persistieron episodios repetidos de hipoglucemia, lo que llevó al diagnóstico de hiperinsulinismo congénito. Finalmente, el niño mejoró tras la administración de diazóxido, lo que resultó en el alta hospitalaria con seguimiento ambulatorio continuo. Por lo tanto, se concluye que se trata de una afección clínica de difícil diagnóstico que, de no abordarse a tiempo, puede provocar daños permanentes en el paciente, especialmente de carácter neuropsicomotor. Por lo tanto, es fundamental que su abordaje sea eficaz y oportuno.

**Palabras clave:** Hiperinsulinismo; Hipoglucemia; Pediatría.

## 1. Introdução

A hipoglicemia hiperinsulinêmica da infância (HHI) se trata de uma condição clínica rara, onde ocorre o aumento desordenado da secreção de insulina pelas células beta pancreáticas o que leva ao maior uso de glicose pelos tecidos sensíveis à ação da insulina. Além disso, o aumento da concentração de insulina inibe a produção endógena de glicose, levando ao bloqueio da glicogenólise e da gliconeogênese (Arnoux et al., 2011; Beloni et al., 2025).

A HHI é caracterizada por uma variedade de sinais e sintomas, que vão desde manifestações leves, como fome excessiva e tremores, até sintomas mais graves, como confusão mental, crises convulsivas e perda de consciência. O diagnóstico precoce é fundamental para o manejo adequado, que geralmente envolve o controle dos níveis glicêmicos, uso de fármacos que inibem a produção de insulina e, em alguns casos, intervenções cirúrgicas (Liberatore Junior et al., 2012; Stanley, 2016).

Assim sendo, o estudo acerca dessa condição na infância é de extrema importância, uma vez que pode influenciar de maneira significativa o desenvolvimento neurológico e a qualidade de vida dos pacientes afetados. Compreender suas causas, manifestações clínicas e estratégias de tratamento capacita os profissionais de saúde a oferecerem um cuidado mais eficaz e a prevenir possíveis sequelas a longo prazo (Thornton et al., 2015).

Desta forma, a pesquisa em questão tem como objetivo apresentar o estudo de caso de um paciente do sexo masculino, 8 meses de idade, com internação no Hospital Maria Aparecida Pedrossian, no setor de pediatria de outubro de 2024 a fevereiro de 2025. Durante este período, foi diagnosticado com Hipoglicemia Hiperinsulinêmica da Infância de etiologia congênita.

## 2. Metodologia

O estudo apresentado consiste em uma pesquisa descritiva, de natureza qualitativa e do tipo específico de relato de caso (Pereira et al., 2018; Yin, 2015). Desta forma, apresenta enfoque em um paciente que recebeu atendimento e tratamento no Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian – UFMS. Assim sendo, a coleta e a análise de informações específicas foram realizadas a partir dos dados contidos no prontuário do paciente.

Após esta fase inicial, o histórico médico completo da criança foi incluído, abrangendo os sintomas apresentados, o início e a evolução do quadro clínico e fatores desencadeantes ou agravantes identificados. Adicionalmente, foram coletados dados laboratoriais e resultados de exames complementares. A documentação também contemplou registros dos tratamentos administrados e as respostas do paciente às intervenções realizadas, bem como complicações que surgiram durante o acompanhamento clínico.

Em suma, o relato foi redigido com ênfase nas informações mais relevantes relacionadas ao desenvolvimento da patologia, visando proporcionar uma compreensão mais clara sobre o tema. A pesquisa também se baseou em literatura publicada nos últimos vinte anos e foram excluídos estudos da literatura, a partir da leitura dos resumos, que não correspondiam com o tema. Ademais, o sigilo médico foi mantido como um princípio essencial durante todo o desenvolvimento deste estudo, que foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética (CAAE: 89715325.6.0000.0320).

### 3. Relato de Caso

Paciente RCB, sexo masculino, 8 meses de idade, filho de pais não consanguíneos, deu entrada em Pronto Atendimento Infantil no dia 31/10/2024, proveniente de Nova Andradina – MS, admitido hemodinamicamente estável e eupneico em ar ambiente. De acordo com relatos da mãe, a criança apresentava cerca de 2 a 3 episódios de crise convulsiva por mês caracterizadas por arresponsividade associada a cianose, apneia e hipotonia com duração de cerca de 1 minuto. Contudo, evoluiu com aumento da frequência e duração das crises, apresentando cerca de 5 episódios por semana com duração de 1 a 2 minutos cada. Na admissão, foi observado ausência de estigmas sindrômicos e aparente atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Assim, foi avaliado pela equipe de neurologia infantil, sendo iniciado anticonvulsivantes, sem novos episódios de crise convulsiva posteriormente.

Ao longo da internação, foram notados níveis glicêmicos anormalmente baixos, com necessidade de infusão de glicose contínua para manter a normoglicemia. Desta forma, foi iniciado investigação de erro inato do metabolismo, aventado hipótese de glicogenose, apesar de não haver hepatomegalia e assim prescrito amido de milho nas dietas. Todavia, o paciente manteve diversos episódios de hipoglicemia mesmo em uso de amido nas dietas, infusão de glicose em bólus e de forma contínua via endovenosa.

No dia 21/01/2025 foi coletado painel genético de doenças tratáveis com resultado apresentando ausência de variantes reconhecidamente patogênicas nos genes analisados que isoladamente justifiquem o quadro clínico. Segundo o laboratório, a análise foi guiada pelo conhecimento científico atual e pode sofrer mudanças ao longo do tempo, bem como o resultado negativo não elimina a possibilidade do indivíduo testado apresentar a variante patogênica em um ou mais dos genes analisados.

Posteriormente, foi levantado a hipótese diagnóstica de hipoglicemia hiperinsulinêmica da infância. Por conseguinte, foi realizada a coleta de amostra crítica no dia 04/01/2025 que apresentou níveis elevados de insulina em vigência de importante hipoglicemia. No dia 28/01/2025 efetuou-se o teste de glucagon com aumento da glicemia maior que 30 mg/dl nos primeiros minutos do teste, confirmando assim, o diagnóstico de HHI.

Em decorrência disto, foi iniciado o tratamento com diazóxido na dose de 5 mg/kg/dia, que foi progressivamente aumentada até atingir 12 mg/kg/dia. Após tal ajuste, cessaram-se os episódios de hipoglicemia, mesmo após redução do número de oferta de fórmula infantil. Simultaneamente ao uso do diazóxido, iniciou-se também o tratamento com hidroclorotiazida na dose de 1 mg/kg/dia.

Por fim, o paciente obteve resposta clínica favorável ao diazóxido e não necessitou de abordagem cirúrgica. Dessa forma, iniciou-se o processo para a aquisição do medicamento através do Ministério Público. Enquanto se aguardava a autorização para a liberação do fármaco, foi administrada prednisolona na dose de 10 mg/kg/dia e a hidroclorotiazida foi suspensa. Assim, em virtude da melhora clínica e laboratorial, além do desenvolvimento neuropsicomotor e da boa aceitação da dieta oral, o paciente recebeu alta hospitalar em 07/02/2025 com retornos agendados para acompanhamento ambulatorial com endocrinologia pediátrica, neurologia infantil e genética médica.

### 4. Discussão

A manutenção da normoglicemia é de extrema importância em todas as faixas etárias. No entanto, essa questão assume uma importância ainda maior durante o período neonatal e na infância, uma vez que, nestas fases, o tecido cerebral apresenta intensa atividade metabólica e demanda elevada por glicose, tornando-se especialmente vulnerável a quedas nos níveis de glicemia mesmo que fugazes. Assim, a ocorrência frequente de episódios de hipoglicemia nestes estágios pode resultar em danos cerebrais irreversíveis (Beloni et al., 2025; Neves et al., 2016).

Os episódios de hipoglicemia que ocorrem mais de uma semana são considerados persistentes e merecem uma investigação etiológica (De Leon et al., 2024). As hipoglicemias persistentes constituem um conjunto de distúrbios, entre os

quais a HHI se destaca como a principal causa, levando a episódios mais graves de hipoglicemia e, consequentemente, apresentando um risco maior para a saúde da criança (Lord et al., 2013).

A HHI apresenta índices que se situam com cerca de 1 a cada 50.000 nascidos vivos. Entretanto, em certos grupos populacionais, esses valores podem ser de 1 a cada 2.500 – 3.000 nascidos vivos (Beloni et al., 2025). Os mais acometidos são meninos, neonatos e lactentes (Güemes et al., 2020).

Existem diversas causas associadas à HHI, incluindo etiologias congênitas, secundárias, ligadas a síndromes genéticas ou relacionadas a condições metabólicas. É fundamental identificar a causa específica, uma vez que o diagnóstico pode influenciar a escolha do tratamento e a necessidade de monitoramento a longo prazo (Flanagan et al., 2017)..

As formas secundárias são normalmente transitórias e ocorrem devido a condições perinatais, incluindo diabetes materna, asfixia ao nascer, restrição do crescimento intrauterino, exposição a medicamentos administrados à mãe ou altas taxas de infusão de glicose durante o trabalho de parto (Cosgrove et al., 2007).

As formas de HHI de etiologia genética podem resultar em disfunção pancreática isolada, mas também estão frequentemente ligadas a síndromes que impactam diversos órgãos, incluindo a Síndrome de Beckwith-Wiedemann, a Síndrome de Kabuki, a Síndrome de Turner, entre outras (Flanagan et al., 2017; Güemes et al., 2020).

Atualmente, são documentados diversos genes associados à hipoglicemia hiperinsulinêmica de origem congênita, sendo que variantes com perda de função nos genes *ABCC8* e *KCNJ11*, que codificam o canal de potássio sensível a ATP ( $K^{+}$ ATP) da célula beta, são a causa mais frequente (Cosgrove et al., 2007; Lord et al., 2013).

Quando não forem identificadas variantes patogênicas nos genes *ABCC8* ou *KCNJ11* em testes genéticos rápidos, deve-se realizar testes genéticos de todos os genes conhecidos. O método atualmente adotado é a coleta do painel genético direcionado ou o sequenciamento completo do exoma, pois essas abordagens oferecem uma triagem eficiente de diversos genes de forma simultânea. Entretanto, é fundamental ressaltar que nenhum exame, por si só, consegue identificar todas as modalidades de variação genética associadas à HHI (Beloni et al., 2025; Maiorana et al., 2022).

Existem duas formas histológicas de HHI: a difusa e a focal. Na HI difusa todas as células beta do pâncreas são afetadas e geralmente os pacientes são responsivos ao diazóxido. Por outro lado, na forma focal, ocorre uma lesão formada por adenomatose focal, sendo que nestes casos, pode ser necessário encaminhar o paciente para um centro especializado que disponha de tomografia por emissão de pósitrons com 18-fluoro-L-3,4-di-hidroxifenilalanina para identificar e localizar a lesão, possibilitando a realização de uma ressecção cirúrgica focada no tratamento da condição. Contudo, ressalta-se que este exame não está disponível no país (Sousa et al., 2020).

A HHI geralmente se manifesta nos primeiros anos da infância, embora existam casos em que alguns indivíduos possam desenvolvê-la durante a adolescência ou na idade adulta. O conjunto de sinais e sintomas associados à hipoglicemia apresenta-se de maneira inespecífica durante a fase neonatal, manifestando-se por meio de palidez, irritabilidade, cianose, apneia, hipotonia, má perfusão tecidual, letargia, sucção débil e crises convulsivas, o que dificulta o diagnóstico (De Leon et al., 2024). Por outro lado, nas faixas etárias mais avançadas, os sintomas tornam-se mais evidentes e os pacientes podem apresentar a tríade de Whipple: sintomas adrenérgicos (sudorese, palidez, tremores e taquicardia) e neuroglicopênicos (desorientação, sonolência, cefaleia, torpor, convulsões e coma), associados à glicemia diminuída, que revertem com administração de glicose (Güemes et al., 2020; Patel et al., 2018).

Fatores de risco na HHI necessitam ser abordados no histórico perinatal, incluindo administração materna intraparto de componentes hipoglicemiantes, policitemia e/ou icterícia neonatal, etc. O exame do recém-nascido deve avaliar a possibilidade de macrossomia, além de fenótipos de síndromes, hepatomegalia e alterações da linha média incluindo genitália, visando excluir déficits hipotálamo-hipofisários. Dados familiares também são importantes pois podem revelar herança genética do quadro,

assim, a anamnese deve verificar consanguinidade, diabetes materna, hipoglicemia, crises convulsivas e óbitos inexplicáveis (Güemes et al., 2020; Lemos-Marini et al., 2021).

A avaliação diagnóstica é recomendada para recém-nascidos com mais de 48 horas de vida que apresentam fatores de risco para hipoglicemia persistente e não conseguem manter níveis glicêmicos superiores a 70 mg/dl após um jejum de 6 a 8 horas. Para lactentes e crianças que não conseguem expressar seus sintomas, níveis de glicose plasmática inferiores a 60 mg/dl (inferiores ao limiar para a resposta neurogênica) são indicativos de investigação. Já para crianças mais velhas que podem relatar sintomas, é fundamental documentar a tríade de Whipple antes de realizar qualquer pesquisa diagnóstica Flanagan et al., 2017; Lemos-Marini et al., 2021).

A investigação laboratorial é feita na unidade neonatal ou no setor de emergência por meio da coleta de amostras críticas de sangue e urina na vigência glicemia abaixo de 50-55 mg/dl, pois o nível deve ser suficientemente baixo para ativar as respostas metabólicas e hormonais requeridas para o diagnóstico (Bokodi et al., 2021).

Os exames laboratoriais a serem solicitados na amostra crítica incluem: glicose plasmática, gasometria arterial ou venosa, lactato, amônia, ácido úrico, eletrólitos (sódio, potássio e cloro), insulina, peptídeo C, cetonas no sangue, transaminases, cortisol, hormônio do crescimento (GH), ACTH, beta-hidroxibutirato, ácidos graxos livres e perfil de acilcarnitinas. Além disso, na análise da urina devem ser investigados a presença de cetonúria, substâncias redutoras e ácidos orgânicos (Thornton et al., 2015).

A presença de qualquer detecção de insulina na vigência de hipoglicemia importante associada a ausência de acidose (pH normal), lactato, amônia e cetonemia dentro dos níveis de normalidade, além de resposta do eixo hormonal hipofisário fisiológica, corroboram para o diagnóstico de HHI (Senniappan et al., 2012).

A execução do teste de glucagon após a coleta das amostras críticas é fundamental para o diagnóstico de hipoglicemia hiperinsulinêmica. Este teste também é feito quando a concentração de glicose no plasma está abaixo de 50 a 55 mg/dl. Nele é administrado o glucagon na dose de 0,5-1 mg de por via endovenosa, intramuscular ou subcutânea. Após sua administração, é realizada a monitorização dos níveis de glicemia a cada 10 minutos ao longo de um período de 40 minutos. O aumento superior a 30 mg/dl em relação ao valor basal pode indicar hiperinsulinismo. Caso não haja elevação na glicemia após 20 minutos, o teste deve ser interrompido e deve-se iniciar a infusão de solução glicosada a 10% (Beloni et al., 2025).

A meta inicial do tratamento é alcançar e sustentar concentrações plasmáticas de glicose acima de 70 mg/dL. Os episódios de hipoglicemia sintomática ou recorrente deverão ser tratados de forma aguda, com infusão glicose a 10% na dose de 200 mg/kg ou 2 ml/kg em bolus via EV seguida de infusão contínua de glicose a 10%. De forma frequente, os pacientes com hiperinsulinismo necessitarão de taxas de infusão de glicose superiores a 8-12 mg/kg/min (Stanley, 2016).

O fármaco de primeira escolha para o manejo à longo prazo do hiperinsulinismo da infância continua sendo o diazóxido, o qual atua como um agente que abre o canal K<sup>+</sup>ATP, resultando na diminuição da secreção de insulina. A dosagem terapêutica do diazóxido é bastante ampla, variando entre 5 a 15 mg/kg/dia, dependendo da gravidade do quadro clínico. Para pacientes que enfrentam episódios graves de hipoglicemia e recorrentes, recomenda-se iniciar o tratamento com a dose máxima de 15 mg/kg/dia. Já aqueles com uma apresentação clínica mais leve podem começar com doses entre 5 a 10 mg/kg/dia, as quais devem ser ajustadas se não houver resposta após vários dias de terapia (Lemos-Marini et al., 2021).

Os efeitos adversos agudos do diazóxido incluem retenção hidrossalina, o que pode resultar em edema, hiponatremia e insuficiência respiratória. Já o efeito adverso crônico mais frequente associado ao diazóxido é a hipertricrose, com relatos indicando ocorrência em 84,1% dos pacientes tratados. Outros efeitos adversos menos comuns são neutropenia (15,6%), trombocitopenia (4,7%) e hiperuricemia (5,0%). A relevância clínica da neutropenia permanece indefinida, assim como o grau de neutropenia que exigiria a interrupção do tratamento com diazóxido. Em vista disso, recomenda-se a realização de um

hemograma completo antes do início da terapia com diazóxido para assegurar que não haja indícios de neutropenia ou trombocitopenia (Patel et al., 2018).

Com o intuito de reduzir a retenção de líquidos relacionada ao diazóxido, especialmente em recém-nascidos, é essencial que um diurético seja iniciado simultaneamente ao tratamento com diazóxido. Doses de hidroclorotiazida variando entre 1 e 2 mg/kg/dia podem ser utilizadas, especialmente quando se administram quantidades mais elevadas (>10 mg/kg/dia) de diazóxido (Flanagan et al., 2017).

A octreotida é classificada como um tratamento de segunda linha, recomendada para pacientes que não apresentam resposta ao diazóxido ou que enfrentam efeitos colaterais não toleráveis. Trata-se de um fármaco que atua reduzindo a secreção de insulina por meio da hiperpolarização das células beta e da inibição dos canais de cálcio. Todavia, seu uso está frequentemente associado à falhas no tratamento devido ao fenômeno da taquifilaxia. Além disso, a octreotida foi recentemente relacionada à ocorrência de enterocolite necrosante e, por isso, deve ser administrada com precaução em neonatos (Flanagan et al., 2017; Goel & Choudhury, 2012).

A intervenção cirúrgica é recomendada para crianças que apresentam uma lesão focal passível de tratamento por ressecção, assim como para aquelas com doença difusa que não reagem à terapêutica medicamentosa. A decisão de operar neste último grupo demanda uma avaliação criteriosa dos riscos e benefícios envolvidos. Uma vantagem da cirurgia é que a hipoglicemia tende a ser mais controlável após a pancreatectomia; no entanto, essa consideração deve ser equilibrada com os potenciais riscos associados ao procedimento cirúrgico e possíveis complicações a longo prazo, como o desenvolvimento de diabetes e insuficiência pancreática (Lord et al., 2013).

A diferenciação precisa entre doenças focais e difusas, bem como a localização exata das lesões focais no pâncreas, são essenciais para assegurar o sucesso do tratamento em crianças com HI focal. Técnicas convencionais de imagem como tomografia computadorizada ou ressonância magnética falham em identificar lesões focais adequadamente e além disso, métodos invasivos como biópsias transhepáticas da veia porta têm baixa eficácia na distinção entre HI focais e difusas (Arnoux et al., 2011; Patel et al., 2018).

Em contrapartida, a imagem obtida pela Tomografia por emissão de pósitrons de L-3,4-di-hidroxifenilalanina (tomografia PET 18F-DOPA) permite visualizar o tecido neuroendócrino que absorve aminoácidos precursores da dopamina. Em casos de HI difuso, observa-se uma captação uniforme ao longo do pâncreas; contrastando com isso, uma lesão focal apresentará uma captação significativamente maior em uma área específica em comparação ao tecido adjacente. A precisão na localização da lesão focal é fundamental para o planejamento pré-operatório e, em situações específicas—como lesões situadas na superfície anterior do corpo ou na cauda—possibilita a aplicação de técnicas laparoscópicas (Bokodi et al., 2021).

Em indivíduos que desenvolvem diabetes mellitus após a cirurgia, a administração de insulina, seja através de terapia convencional ou por meio de bomba de insulina, é essencial para alcançar um controle glicêmico adequado, assim como ocorre no tratamento de crianças com diabetes mellitus tipo 1. Além disso, a introdução da terapia de reposição enzimática pancreática deve ocorrer quando houver indícios de insuficiência pancreática (De Leon et al., 2024).

## 5. Conclusão

O estudo revelou que a hipoglicemia hiperinsulinêmica na infância é uma condição complexa, com um início de tratamento desafiador. Embora tenham ocorrido grandes avanços nas abordagens terapêuticas, as crianças afetadas ainda demonstram elevadas taxas de sequelas neurológicas resultantes de lesões cerebrais causadas por hipoglicemia. A rapidez no diagnóstico e a implementação de intervenções eficazes são cruciais para melhorar o prognóstico.

No referido relato de caso, o quadro de hipoglicemia se mostrou de difícil reversão, caracterizado por várias oscilações da glicemia ao longo da internação. O diazóxido foi o medicamento que se mostrou eficaz no manejo desta condição. Como



resultado, a criança recebeu alta apresentando notável melhora no controle glicêmico. Entretanto, foi observado discreto avanço no desenvolvimento neuropsicomotor.

Percebeu-se, sob essa perspectiva, que é fundamental que o pediatra participe ativamente e esteja atento aos protocolos iniciais. Isso se deve ao fato de que a patologia pode causar danos ao organismo de forma rápida. Além disso, é crucial que existam orientações e acompanhamento após a alta hospitalar da criança, especialmente no que diz respeito aos cuidados com a hipoglicemia, os quais são essenciais para pais ou responsáveis e impactam diretamente em um desfecho favorável.

## Referências

- Arnoux, J. B., Verkarre, V., Saint-Martin, C., Montravers, F., Brassier, A., Valayannopoulos, V., Brunelle, F., Fournet, J. C., Robert, J. J., Aigrain, Y., Bellanné-Chantelot, C., & de Lonlay, P. (2011). Congenital hyperinsulinism: Current trends in diagnosis and therapy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6, 63.
- Beloni, A. B. C., Beloni, A. C. C., Cunha, M. P. R., & Amar, F. R. (2025). Hipoglicemia hiperinsulinêmica da infância refratária ao uso de diazóxido em lactente: Relato de caso. *Residência Pediátrica*, 15(1), e1189.
- Bokodi, G., Fekete, G., Hári, P., & Szabó, M. (2021). Congenital hyperinsulinism: From molecular basis to therapy. *Pediatric Research*, 91(3), 491–501.
- Cosgrove, K. E., Shepherd, R. M., & Dunne, M. J. (2007). Congenital hyperinsulinism: From bench to bedside. *Hiroshima Medical Journal*, 59, S82–S88.
- De Leon, D. D., Arnoux, J. B., Banerjee, I., Bergada, I., Bhatti, T., Conwell, L. S., Fu, J., Flanagan, S. E., Gillis, D., Meissner, T., Mohnike, K., Pasquini, T. L. S., Shah, P., Stanley, C. A., Vella, A., Yorifuji, T., & Thornton, P. S. (2024). International guidelines for the diagnosis and management of hyperinsulinism. *Hormone Research in Paediatrics*, 97(3), 279–298.
- Flanagan, S. E., Vairo, F., Johnson, M. B., Caswell, R., Laver, T. W., & Lango Allen, H. (2017). Uma mutação CACNA1D em um paciente com hipoglicemia hiperinsulinêmica persistente, defeitos cardíacos e hipotonia grave. *Pediatric Diabetes*, 18(4), 32–43.
- Goel, P., & Choudhury, S. R. (2012). Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy: An overview of current concepts. *Journal of Indian Association of Pediatric Surgeons*, 17(3), 99–103.
- Güemes, M., Rahman, S. A., Kapoor, R. R., Flanagan, S., Houghton, J. A. L., Misra, S., Oliver, N., Dattani, M. T., & Shah, P. (2020). Hyperinsulinemic hypoglycemia in children and adolescents: Recent advances in understanding of pathophysiology and management. *Reviews in Endocrine & Metabolic Disorders*, 21(4), 577–597.
- Lemos-Marini, S. H. V., Nicolino, M., Mendonça, B. B., & Damiani, D. (2021). Advances in congenital hyperinsulinism: From bench to bedside. *Frontiers in Endocrinology*, 12, 684011.
- Liberatore Junior, R. D. R., Negri, A. A., Martinelli Junior, C. E., Kochi, C., Silva, I. N., & Collett-Solberg, P. F. (2012). Hipoglicemia hiperinsulinêmica da infância: Análise de dados clínicos de uma amostra brasileira. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, 56(9), 666–671.
- Lord, K., Dzata, E., Snider, K. E., Gallagher, P. R., & De León, D. D. (2013). Clinical presentation and management of children with diffuse and focal hyperinsulinism: A review of 223 cases. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 98(11), E1786–E1789.
- Lord, K., & De León, D. D. (2013). Monogenic hyperinsulinemic hypoglycemia: Current insights into the pathogenesis and management. *International Journal of Pediatric Endocrinology*, 2013(1), 3.
- Maiorana, A., Lepri, F. R., Novelli, A., & Dionisi-Vici, C. (2022). Hypoglycaemia Metabolic Gene Panel Testing. *Frontiers in endocrinology*, 13, 826167.
- Neves, A. C. L., Figueiredo Filho, L. F., Araújo, R. P., & Guerra, P. M. (2016). *Hipoglicemia hiperinsulinêmica na infância: Relato de caso* [Trabalho de conclusão de curso, Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira]. IMIP.
- Patel, P., Charles, L., Corbin, J., Goldfine, I. D., Johnson, K., Rubin, P., & De León, D. D. (2018). A unique allosteric insulin receptor monoclonal antibody that prevents hypoglycemia in the SUR-1<sup>-/-</sup> mouse model of KATP hyperinsulinism. *mAbs*, 10(5), 796–802.
- Pereira, A. S. et al. (2018). Metodologia da pesquisa científica. [free ebook]. Santa Maria: Editora da UFSM.
- Senniappan, S., Shanti, B., James, C., & Hussain, K. (2012). Hyperinsulinaemic hypoglycaemia: Genetic mechanisms, diagnosis and management. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 35(4), 589–601.
- Sousa, P. D. F., Godoi, B. B., Benetton, B. R. S., Freitas, L. V. B., Brugiolo, I. F., Bitencourt, F. S., Aguiar Junior, M. F., & de-Barros, M. D. P. (2020). Hipoglicemia secundária a hiperinsulinismo congênito: Importância do diagnóstico e propedêutica precoces. *Revista de Pediatria SOPERJ*, 20(1), 26–30.
- Stanley, C. A. (2016). Perspective on the genetics and diagnosis of congenital hyperinsulinism disorders. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 101(3), 815–826.
- Thornton, P. S., Stanley, C. A., De Leon, D. D., Harris, D., Haymond, M. W., Hussain, K., Levitsky, L. L., Murad, M. H., Rozance, P. J., Simmons, R. A., Sperling, M. A., Weinstein, D. A., White, N. H., Wolfsdorf, J. I., & Pediatric Endocrine Society. (2015). Recommendations from the Pediatric Endocrine Society for evaluation and management of persistent hypoglycemia in neonates, infants, and children. *The Journal of Pediatrics*, 167(2), 238–245.