

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME (BWS)

DIAGNÓSTICO E MANEJO DA HIPOGLICEMIA

A **síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW)** é uma doença genética rara causada por alterações em uma região do cromossomo 11 denominada 11p15 que influencia o crescimento pré e pós-natal. Algumas dessas alterações atuam diretamente no próprio DNA (alterações genéticas). Outras alterações afetam a regulação dos genes de crescimento e se eles estão “ligados” ou “desligados” (alterações epigenéticas). Essas alterações mudam o equilíbrio normal da expressão do gene do crescimento e levam ao excesso de crescimento observado em pacientes com SBW. Estas características incluem a o crescimento aumento do pâncreas levando à hipoglicemia ou ao hiperinsulinismo.

O que é hipoglicemia?

A hipoglicemia é um baixo nível de açúcar no sangue. É importante que o corpo tenha níveis normais de açúcar no sangue porque os baixos níveis de açúcar podem causar problemas, incluindo convulsões e danos cerebrais. Aproximadamente metade dos bebês com SBW terá hipoglicemia. Na maioria dessas crianças, a hipoglicemia só vai durar alguns dias e pode ser facilmente tratada com alimentação frequente e/ou doses de açúcar (infusão de dextrose). No entanto, em 5-10% das crianças com SBW, a hipoglicemia pode persistir, exigindo monitoramento adicional e assistência médica.

Quais são as causas hipoglicemia em crianças com SBW?

Embora a hipoglicemia possa acontecer por diferentes causas, em crianças com BWS, geralmente ocorre quando o pâncreas faz muita insulina (**hiperinsulinismo**). A **insulina** reduz os níveis de açúcar no sangue (também chamado de glicose). Suspeitamos que baixos níveis de açúcar no sangue em BWS interferem nos genes no cromossomo 11p15 que controlam o crescimento. Além disso, existem alguns outros genes no cromossomo 11 que afetam o funcionamento de algumas células no pâncreas.

Como avaliar a hipoglicemia?

O nível normal de açúcar no sangue é de 70 a 120 mg / dL. Os baixos níveis de glicose são comuns nas primeiras 24 horas de vida; após o segundo dia de vida, os níveis de glicose devem se normalizar. Um bebê com hipoglicemia que persiste além dos dois primeiros dias de vida exige avaliação. Esta avaliação consiste em um jejum diagnóstico para medir níveis de insulina e outros marcadores. Os jejuns diagnósticos devem ser monitorados por médicos familiarizados com o hiperinsulinismo.

Como tratamos a hipoglicemia em crianças com SBW?

O tratamento para hipoglicemia atualmente é baseado nas necessidades clínicas de cada paciente. Para os recém-nascidos com hipoglicemia com duração superior a uma semana, a alimentação frequente e o açúcar intravenoso ou oral, como a **dextrose**, podem ser administrados para aumentar os níveis de açúcar no sangue. Medicamentos como **análogos de diazóxido e somatostatina**, que reduzem a quantidade de insulina liberada pelo pâncreas, também podem ajudar.

Se a hipoglicemia persistir apesar desses esforços, a cirurgia que remove parte do pâncreas (pancreatectomia parcial) pode ser necessária. Ao remover algumas das células que produzem insulina, esta cirurgia pode ajudar a baixar os níveis de insulina e permitir que os níveis de açúcar no sangue voltem ao normal. Informações mais detalhadas estão disponíveis no Hyperinsulinism Center no CHOP.



Resumo

- Na SBW, metade dos recém-nascidos tem baixos níveis de açúcar no sangue devido a altos níveis de insulina. A hipoglicemia persiste em 5 a 10% desses bebês.
- Os baixos níveis de açúcar no sangue persistentes podem ser diagnosticados com um jejum diagnóstico.
- Casos mais leves de hipoglicemia podem ser tratados com administração de açúcar e medicamentos que reduzem os níveis de insulina.
- Em casos graves, a remoção cirúrgica da parte do pâncreas pode ser necessária.

Os materiais de educação para pacientes e suas famílias fornecem informações educacionais para ajuda-los. Você não deve confiar nessa informação como um conselho médico profissional ou para substituir qualquer relacionamento com seu médico ou profissional de saúde.

Traduzido por: Dra. Vera Ayres Meloni