



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabologia

03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Hipercolesterolemia Familiar No Lactente - Relato De Caso

Autores: CORREIA BM; CUNHA MCC; BALDUINO PM; LOPES FC; OLIVEIRA RS; CASTRO LC

Resumo: Introdução: A hipercolesterolemia familiar (HF) é uma doença genética grave, caracterizada por níveis elevados do LDL-colesterol e risco elevado de doença cardiovascular prematura. Relato de caso: Sexo feminino, aos 6 meses de idade apresentou xantomas sobre tendão de Aquiles, dorso dos pés e mãos, coxas e glúteos. Perfil lipídico com 1 ano e 10 meses de idade mostava colesterol total (CT) 612mg/dL; LDL-colesterol 537mg/dL; triglicerídeos (TG) 139mg/dL; apolipoproteína A1 112,9mg/dL (referência >120); apolipoproteína B 207,2mg/dL (referência <90,0); lipoproteína(a) 75,4mg/dL (referência <30). Demais avaliações bioquímicas normais. Pais não-consanguíneos, ambos com hipercolesterolemia leve: pai -CT 226mg/dL, LDL-colesterol 157mg/dL, TG 115mg/dL; mãe -CT 222mg/dL, LDL-colesterol 168mg/dL, TG 72mg/dL. Avó materna falecida aos 55 anos por infarto agudo do miocárdio. Orientações nutricionais não promoveram alterações significativas no perfil lipídico da paciente. Iniciou-se colestiramina (2 g/dia) e complementação com vitaminas lipossolúveis. Seis meses após, paciente apresentava CT 159mg/dL, LDL-colesterol 283mg/dL, TG 86mg/dL, TG 102mg/dL. Um ano após início da terapia hipolipemiante os xantomas haviam desaparecido. Dois anos após o início do tratamento, houve menor aderência ao tratamento e níveis lipídicos se elevaram. Atualmente, aos 8 anos, apresenta CT 353mg/dL, LDL-colesterol 283mg/dL, TG 108mg/dL, não se observa alteração ultrassonográfica em carótidas e iniciado esquema hipolipemiante com atorvastatina (10 mg/dia). Comentários: Apesar de ser uma condição rara, é importante estar atento a essa situação, pois a detecção precoce e a condução assertiva nesses casos são etapas fundamentais à prevenção ou lentificação da progressão para doenças cardiovasculares e para minizar o risco de morte prematura.