



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Hipercolesterolemia Familiar: Caso Índice Em Pré-Escolar Com Forma Heterozigota Composta.

Autores: PRISCILA MACÊDO FERNANDES; IZABELLA TAMIRA GALDINO FARIAS VASCONCELOS; LUANA PONTES VASCONCELOS LIMA; MILENA SOUSA ALBUQUERQUE; SYNARA CAVALCANTE LOPES; ANNELISE BARRETO DE CARVALHO; LUCIANA FELIPE FÉRRER ARAGÃO; MARIA HELANE COSTA GURGEL; RENAN MAGALHÃES MONTENEGRO JUNIOR; ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO

Resumo: INTRODUÇÃO: Hipercolesterolemia familiar (HF) é uma doença genética que provoca severo aumento de lipoproteína de baixa densidade e está intimamente associada à doença arterial coronariana. Dados observacionais sugerem que as estatinas podem reduzir a mortalidade e a morbidade de indivíduos com HF heterozigota em relação à população geral. Sua identificação ainda na infância torna-se importante para terapêutica precoce. DESCRIÇÃO DO CASO: Criança do sexo feminino com 4 anos de idade foi encaminhada ao serviço de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Universitário Walter Cantídio devido a alteração em perfil lipídico (CT: 818 mg/dl, LDL: 752mg/dl, HDL: 33mg/dl; TGL:167mg/dl). História familiar de doença arterial coronariana precoce era positiva (avós materna e paterna). No exame físico, apresentava xantomas em áreas de joelho, cotovelos e região glútea. Iniciou tratamento com estatina aos 5 anos de idade e durante o seguimento foi associado ezetimibe e ômega3. Em triagem familiar, pais e irmão mais novo também foram diagnosticados com HF. Todos realizaram teste genético e a paciente apresentou alteração G373D no exon 8 do gene LDLR e alteração no exon 16 do gene LDLR, confirmando Hipercolesterolemia familiar (heterozigota composta). COMENTÁRIOS: HF heterozigota apresenta prevalência em torno de 1:200 indivíduos. Está relacionada a defeitos no LDLR, apoproteínaB100 e PCSK9. Se não tratada, está associada a um aumento de 20 vezes na mortalidade por doença cardiovascular aterosclerótica em todos afetados e em jovens adultos aumenta 90 vezes o risco. A identificação e tratamento precoces estão associados a menores complicações cardiovasculares e menos aterosclerose.