



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Quilomicronemia Familiar: Importância Do Diagnóstico Precoce De Uma Síndrome Rara

Autores: REGINA CELIA FERNANDES RUFINO CAMPÊLO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), ALICE MARIA CÂMARA ALVES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), ANA PAULA FREIRE CRUZ (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), ARYANE BASTOS DE SOUZA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), CAROLINA PINHEIRO PEREIRA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), INDIRA COAN ZANATA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), IZABELLA NOGUEIRA RODRIGUES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), LEANDRO DA CRUZ MARTINS (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), MITCHELLY GLALIK ALVES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), SULYANNE SARAIVA DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Quilomicronemia Familiar (SQF) é uma doença rara autossômica dominante ou de herança poligênica, ocasionando defeito na atividade da lipoproteína lipase e hipertrigliceridemia grave cuja principal complicação associada é a pancreatite. Descrição do Caso: Paciente masculino, 2 anos, pesando 11,7kg, estatura: 83cm, natural do Rio Grande do Norte, com diagnóstico confirmado de quilomicronemia familiar mediante teste genético após internamento em UTI aos 2 meses por pancreatite, hipertrigliceridemia (5.661,61mg/dl), hipercolesterolemia (1.202,56mg/dL). Nega histórico familiar, consanguinidade. Imediatamente após diagnóstico, foi iniciado restrição de gorduras e carboidratos simples, reposição de vitaminas lipossolúveis, ferro e Triglicerídeos de cadeia média (TCM), sendo mantidas até o momento. Paciente apresenta curva de crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade, apesar das restrições alimentares. Não apresentou outro internamento hospitalar. Discussão: A quilomicronemia familiar apresenta-se principalmente com aumento em até 10 vezes nos níveis de triglicerídeos, o que acarreta vários sinais e sintomas que incluem: problemas cognitivos, como depressão, perda de memória e dificuldade de concentração, dores abdominais generalizadas, alterações gastrointestinais, como vômito e diarreia, e pancreatite aguda. Apesar do avanço nas pesquisas, ainda não existe tratamento eficaz e o controle da doença é feito com base em uma dieta restrita, com limite de ingestão de gorduras, para controlar a hipertrigliceridemia e os seus sintomas associados, e garantir a qualidade de vida do paciente. Conclusão: Portanto, a hipertrigliceridemia na faixa etária pediátrica é incomum e geralmente apresenta causas secundárias, fazendo com que a quilomicronemia familiar seja subdiagnosticada. Tal condição, contudo, deve ser sugerida frente às complicações potencialmente graves decorrente do aumento dos triglicerídeos (>880 mg/dL), principalmente, associada à pancreatite aguda. Ainda não existe consenso sobre o tratamento dessa síndrome na pediatria, porém novos fármacos são promissores a fim de garantir maior qualidade de vida a esses pacientes._x000D_