



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Quilomicronemia Familiar

Autores: KARINA RAMOS PONZETO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO), VANESSA FERNANDES BERTOLO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO), CYNTHIA WATANABE (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO), ALCINDA NIGRI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO), DANIELA SANTOS BARBIERI CRUZ (MÉDICA DO HOSPITAL REGIONAL DE SOROCABA), MARTA WEY VIEIRA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A Síndrome da Quilomicronemia Familiar (SQF) é uma condição na qual uma mutação genética altera a capacidade de metabolizar triglicerídeos que circulam ligados as lipoproteínas, causando elevação extrema dos triglicerídeos plasmáticos e complicações associadas, sendo a mais preocupante a pancreatite. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente H.M.S.A.Q, sexo feminino, 3 anos e 9 meses, com queixa de dor abdominal, náuseas e vômitos que iniciaram há um ano e com piora do quadro há 2 meses. Durante a investigação fez se o diagnóstico de Diabetes Mellitus (DM), porém ao realizar a coleta de exames foi evidenciado um soro lipêmico, apresentando como resultados triglicerídeo de 11967 mg/dl, colesterol total 1228 mg/dl e HDL menor que 5 mg/dl. Foi então iniciado tratamento com insulino terapia, dieta sem gordura e devido a valores extremamente altos e pelo risco elevado para pancreatite, optou-se por introduzir atorvastatina na terapia medicamentosa. Mantida em observação clínica, a paciente apresentou melhora importante do quadro de hiperquilomicronemia. **DISCUSSÃO:** Um dos principais eventos da SQF é o valor elevado dos triglicérides, normalmente acima de 880mg/dL. No caso em questão foi possível analisar valores acima desse valor e com aspecto gorduroso, elemento bem característico visível na coleta dos exames laboratoriais. Por ser uma doença rara e de difícil diagnóstico precoce, foi investigada outras doenças que poderiam estar associadas com a síndrome, verificando uma associação com DM. Como seguimento foi iniciada uma investigação desta hiperquilomicronemia através de um Painel molecular que evidenciou uma Homozigose no gene LMF1 (Fator de maturação da lipase 1) considerada uma variante de significado incerto. **CONCLUSÃO:** O aparecimento de novas estratégias terapêuticas que permitam tratar os defeitos centrais manifestados nesta doença deve constituir um estímulo à detecção e tratamento desses pacientes. O estudo molecular permitiu encontrar uma nova mutação mostrando ser benéfico também associar a pesquisa genética neste quadro. A partir do caso é interessante salientar a importância em investir em novos estudos devido a associação com DM. A SQF é uma doença que deve ser suspeitada, detectada e tratada o mais precocemente possível e com seguimento individualizado para minimizar quaisquer efeitos deletérios decorrentes da doença.