



7 A 9 DE
DEZEMBRO

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Hipercolesterolemia Familiar Homozigótica Em Criança De 2 Anos: Relato De Caso

Autores: MARIA NATHÁLIA DE BRITO PEREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), ANA HERMÍNIA DE AZEVEDO FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), BARBARA GUIOMAR SALES GOMES DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), JACQUELINE ROSANGELA DE ARAÚJO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), JULIAN PRADO DOS SANTOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), JÚLIA VEIGA DINIZ DA SILVA (CENTRO UNIVERSITÁRIO MAURÍCIO DE NASSAU), LUCIANA PIMENTEL DE ANDRADE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), MARIA CLARA GONÇALVES MACIEL (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), ROSÁLIA DE SOUZA MOURA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), TACIANA DE ANDRADE SCHULER (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE)), VICTOR SANTIAGO DE OLIVEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC-UFPE))

Resumo: A Hipercolesterolemia Familiar Homozigótica (HFHo) é uma doença autossômica dominante causada por mutações que reduzem a capacidade hepática de eliminar da circulação Lipoproteínas de Baixa Densidade (LDL) ricas em colesterol aterogênico. É uma desordem rara e de alta morbimortalidade com prevalência estimada de 1:160.000 a 300.000 pessoas. Relatar o caso de um pré-escolar com diagnóstico clínico de HFHo. Foi realizada coleta retrospectiva de dados através da revisão do prontuário da paciente. Paciente do sexo feminino, 2 anos, com história de surgimento de pápulas amareladas em superfícies extensoras, avaliada por dermatologista que identificou xantomas cutâneos e solicitou perfil lipídico que evidenciou hipercolesterolemia importante (colesterol total 1055mg/dl, LDL-C: 969 mg/dl, HDL-C: 48 mg/dl). Foi encaminhada para avaliação e acompanhamento na endocrinologia tendo sido iniciado tratamento com rosuvastatina 5mg/dia, além de orientações alimentares em conjunto com a nutrição. A paciente nasceu a termo, com peso e comprimento adequados para a idade gestacional, sem relato de uso prévio de algum medicamento, porém com erro alimentar, atraso na fala e transtorno do comportamento. Não havia antecedentes familiares de dislipidemia e doença cardiovascular precoce e tinha função tireoidiana normal. Após 6 meses do início da estatina, realizou novos exames: colesterol total de 590 mg/dl e LDL-C de 509,8 mg/dl, sendo associada ezetimiba 10mg/dia. O aumento da dose da rosuvastatina não foi possível devido ao aumento das enzimas musculares. Após esta intervenção, foi observada redução gradual dos valores de colesterol (colesterol total 153mg/dl, HDL-C 64 e LDL-C 65 mg/dl) e dos xantomas, atualmente mais claros e discretos. Os portadores de HFHo apresentam um risco significativo de evoluir com eventos cardiovasculares na infância e adolescência em razão da aterosclerose acelerada. O reconhecimento e tratamento precoces são fundamentais para garantir uma vida mais saudável. Os critérios clínicos incluem valores de LDL acima de 500mg/dl nos não tratados ou de 300mg/dl nos tratados, associados a xantoma cutâneo ou tendinoso antes dos 10 anos ou genitores com níveis de LDL compatíveis com hipercolesterolemia familiar heterozigótica. A triagem deve ser considerada acima dos 10 anos ou antes na presença de história familiar ou xantomas. O tratamento com estatinas desde a infância reduz os níveis de LDL e restaura a função endotelial, o que resulta na prevenção de desfechos cardiovasculares precoces. Orientações sobre mudança de estilo de vida e acompanhamento frequente são fundamentais para garantir adesão a longo prazo.