Trabalhos Científicos

Título: Hipercolesterolemia Grave Em Criança Com Variante No Gene Ldlrap1: Causa Ou Coincidência?

Autores: MARINA ROCHA ROLIM (HCFMUSP), EDNA REGINA NAKANDAKARE (HCFMUSP)

Resumo: A hipercolesterolemia familiar é uma condição hereditária que causa aumento na concentração de lipoproteína de baixa densidade (LDL), acarretando um risco aumentado de doença cardiovascular aterosclerótica prematura.Paciente M.A.S.S, sexo feminino, 1 ano e 9 meses, encaminhada por alteração no perfil lipídico em exame coletado com 1ano e 2 meses e repetida em nova coleta após 5 meses. Antecedentes: Gestação sem intercorrências, nascimento a termo, 38 semanas e com crescimento ponderoestatural adequado. Desenvolvimento neuropsicomotor normal, porém evidenciado perímetro cefálico aumentado (52cm, Z:+3). Ausência de comorbidades conhecidas. Pais não consanguíneos, irmã de 6 anos hígida, avô paterno com quadro de infarto agudo do miocárdio aos 50 anos, com antecedente de tabagismo. EF: Peso: 10,25kg, Z: -0,85, Comprimento: 78,5cm, Z -1,25, sem evidência de espessamento tendíneo, xantelasma, xantomas tuberosos ou arco córneo. Perfil laboratorial: - Mar/21 (1a2m – sem jejum): Colesterol total 475mg/ dL, LDL-c 401mg/ dL, HDL-c 34 mg/dL,Triglicerídeos 198mg/dL. - Ago/21 (1a7m – 4h de jejum do leite materno): Colesterol total 459mg/dL, LDL-c 385mg/dL, HDL-c 47mg/dL, Triglicerídeos 132mg/dL. Perfil lipídico de mãe, pai e irmã avaliados com resultados normais. Em estudo genético, evidenciou-se variante no éxon 3 do gene LDLRAP1 em heterozigose (c.C307T:p.L103F).Paciente diagnosticada com hipercolesterolemia grave em idade de 1ano e 9 meses, cujos os pais não apresentam alterações nas concentrações de colesterol, evento cardiovascular precoce ou consanguinidade. A causa mais frequente de hipercolesterolemia familiar é decorrente de alteração no gene do receptor de LDL (LDLR) com herança autossômica dominante, de modo que pelo menos um dos pais deve apresentar hipercolesterolemia. A ausência de alteração nos pais, pode levar à suspeita da forma mais rara, Hipercoesterolemia Autossômica Recessiva (ARH), cujo diagnóstico é realizado pela identificação de alteração no gene LDLRAP1, que codifica uma proteína adaptora do receptor de LDL, em homozigose. No entanto, foi identificada a presença da variante em apenas um alelo no gene LDLRAP1, portanto o resultado ainda não é conclusivo. O próximo passo na investigação seria o estudo genético familiar.Trata-se de criança com hipercolesterolemia primária pelos critérios clínicos Dutch Lipid Clinic e Simon Brome, não sendo possível diagnosticar hipercolesterolemia familial autossômica recessiva, devido a presença de variante no gene LDLRAP1 em heterozigose.