

Trabalhos Científicos

Título: Hipertrigliceridemia Familiar Por Deficiência Da Lipoproteína Lipase Como Causa De Pancreatite De Repetição Na Infância: Um Relato De Caso

Autores: NATÁLIA DA SILVA FONTANA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA - UFU), LETÍCIA RIBEIRO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA - UFU), LUIZ ROBERTO DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA - UFU)

Resumo: A Hipertrigliceridemia familiar (HF) consiste em doença grave, responsável por significativo percentual de eventos cardiovasculares em pessoas com menos de 50 anos. Estima-se que cerca de 10.000.000 de indivíduos são portadores de HF, contudo menos de 10% têm diagnóstico conhecido. Pode-se apresentar de duas formas: em heterozigose ou homozigose. Seu espectro de manifestações clínicas é variável a depender do gene afetado. No caso descrito a seguir, o paciente apresenta mutação genética que resulta em deficiência da lipoproteína lipase (LPL), descrita pela primeira vez em 1932. P. P. R., 11 anos, sexo masculino, procedente de Monte Carmelo, adotado com 2 anos de idade, com pais biológicos consanguíneos, interna no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia em 2018 devido a Pancreatite aguda associada a hipertrigliceridemia grave (2000 mg/dl), antes do primeiro ano de vida. Após, evolui com episódios de repetição de Pancreatite aguda, com dor abdominal e hipertrigliceridemia grave, em níveis maiores que 1500 mg/dl, e dislipidemia associadas. Devido a gravidade do quadro clínico e sua recorrência, foi optado por prosseguir com a investigação diagnóstica e realização do painel genético molecular com amostra de swab bucal, o qual detectou deficiência de LPL (OMIM 238600), identificada em homozigose. Iniciado tratamento medicamentoso com Bezafibrato com resposta inicial significativa, no entanto apresentou estabilização dos níveis de triglicérides, sendo optado por sua suspensão. Concomitantemente, foram realizadas reeducação alimentar, com prescrição de dieta hipolipídica, hipocalórica e de suplementação de triglicérides de cadeia média, e estimulada a realização de atividade física pelo menos 3 vezes por semana. Paciente evoluiu com melhora clínica após adoção do tratamento estabelecido, com melhora da dislipidemia e estabilização dos níveis dos triglicérides em torno de 800 mg/dl, sem novos episódios de Pancreatite registrados até o momento. Mantém acompanhamento multidisciplinar em sua cidade de origem e na unidade, com desenvolvimento preservado. A LPL é uma enzima da família das lipases responsável pela hidrólise das moléculas de triglicérides nas partículas de lipoproteínas. Sua deficiência apresenta etiologia genética cuja incidência é rara (1:1.000.000), e que geralmente se manifesta na infância. Caracteriza-se por hipertrigliceridemia grave com quadros de Pancreatite aguda, erupções cutâneas, hepatoesplenomegalia e episódios de dor abdominal. Ademais, o risco cardiovascular associado às alterações metabólicas é de significativo impacto na qualidade e expectativa de vida para o paciente. Assim, o diagnóstico precoce e a triagem familiar podem modificar o prognóstico, e a terapia hipolipemiante favorece a prevenção e a redução do risco cardiovascular e de óbito. Com o diagnóstico e tratamento oportunos e assertivos é possível garantir desenvolvimento e crescimento pômbero-estatural adequados.