

## Trabalhos Científicos

**Título:** Quilomicronemia Por Mutação Em Gene Lpl: Um Relato De Caso

**Autores:** JÚLIA TORRES AMARO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG), CAMILA GONCALVES MIRANDA SHIMOYA BELÉM (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG), JULIANA DE SOUZA RAJAO TEIXEIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG), CIBELLE DE PINHO TALMA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG), MAIRA FERNANDES MADUREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG), RAQUEL DI PAULA FERREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG)

**Resumo:** A quilomicronemia familiar é um conjunto de doenças monogênicas raras, causada por perda da função da enzima LPL, o que impede a hidrólise dos triglicérides associados a quilomícrons e VLDL circulantes, culminando em hipertrigliceridemia marcante (usualmente acima de 1000mg/dl). Se não controlada, a doença é grave, com aumento de risco de pancreatite e doença cardiovascular. Lactente do sexo masculino, 1 mês e 27 dias, admitido em Hospital Pediátrico terciário encaminhado para propedêutica após identificação de sangue de aspecto lipêmico e róseo, em exames laboratoriais solicitados em contexto de rastreio infeccioso por quadro de vômitos e irritabilidade. Exames iniciais com triglicérides de 1.025mg/dl e colesterol total e frações impossíveis de mensurar pela lipemia, além de ultrassonografia abdominal com pâncreas de dimensões difusamente aumentadas, com amilase e lipase dentro dos valores de referência. Foi iniciada dieta hipolipídica sob orientação e acompanhamento rigoroso da equipe de nutrição, com suspensão do aleitamento materno e introdução de leite desnatado com triglicérides de cadeia média (TCM), farinha de aveia e ômega 3 2g/dia. Lactente recebeu alta hospitalar para acompanhamento ambulatorial com melhora clínica e boa tolerância à dieta prescrita. Observada melhora parcial do lipidograma, com triglicérides mantidos em torno de 600mg/dl e colesterol total de 170mg/dl no primeiro semestre de vida, porém com piora significativa após introdução alimentar, mantendo triglicérides acima de 1000mg/dl e colesterol total acima de 200mg/dl. Aos 4 anos de idade, apresentou pancreatite aguda, associado a triglicérides de 5.000mg/dl, após cerca de 20 dias sem utilizar TCM e ômega 3. Realizada propedêutica diagnóstica, com exames negativos para Niemann Pick C, Gaucher e glicogenoses. Painel genético de hipertrigliceridemia e pancreatites identificou mutação em homozigose do gene LPL, confirmando diagnóstico de quilomicronemia. Revisão de prontuário e literatura científica na base de dados Pubmed. Considerando a dificuldade de controle do quadro com dieta e alto risco de recorrência de pancreatite, foi iniciado tratamento com fenofibrato em agosto de 2023, aos 6 anos de idade, um mês antes da submissão deste resumo. A dose inicial de fenofibrato foi de 100 mg/dia. Até o momento, paciente não apresentou eventos adversos com a medicação. Perfil lipídico a ser avaliado no seguimento do paciente. A quilomicronemia representa um desafio terapêutico na faixa etária pediátrica, já que não existem até o momento medicamentos hipolipemiantes liberados em bula para menores de 10 anos de idade. Relatos de caso na literatura apoiam o uso de fibratos em menores de 10 anos, incluindo lactentes, para controle da hipertrigliceridemia.