

Trabalhos Científicos

Título: Além Da Hipercolesterolemia: O Impacto Do Sequenciamento Genético No Diagnóstico E Manejo Da Sitosterolemia

Autores: Introdução: A sitosterolemia é uma doença autossômica recessiva rara, caracterizada pelo acúmulo de esteróis vegetais na circulação. Decorre de variantes patogênicas bialélicas nos genes ABCG5 ou ABCG8, que codificam transportadores de efluxo de esteróis no intestino e fígado, resultando em absorção aumentada e excreção biliar reduzida. Objetivos: Relatar um caso de sitosterolemia e suas implicações diagnósticas e terapêuticas. Metodologia: Resultados: Menino com 13 anos avaliado na dermatologia por lesões cutâneas normocrômicas, em placa, nas regiões olecranianas e interglútea. O histopatológico mostrou xantogranuloma juvenil. Diante disso, realizou-se investigação laboratorial que mostrou dislipidemia: colesterol total 389 mg/dL, LDL 314 mg/dL, HDL 53 mg/dL, VLDL 22 mg/dL e triglicérides 112 mg/dL. Encaminhado à endocrinologia pediátrica, relatava adoção precoce, sem histórico familiar disponível. Ao exame, apresentava baixa estatura proporcionada, pré e pós-natal, sem dismorfismos, puberdade compatível com a idade (Tanner G3P3). Iniciou-se investigação etiológica para baixa estatura e dislipidemia, incluindo rastreio para doenças crônicas, avaliação do eixo GH- IGF1, idade óssea e exoma para avaliar distúrbios lipídicos monogênicos. Introduziu-se rosuvastatina 20 mg/dia. No seguimento, investigação de doenças crônicas e hormonais normais. O exoma identificou variante patogênica em homozigose no gene ABCG5 (c.1890del:p.Phe630Leufs*8), confirmando sitosterolemia tipo 2 (OMIM 618666). A confirmação molecular foi decisiva: suspendeu-se a estatina e instituiu-se dieta restrita em fitoesteróis, associada a ezetimiba 10 mg/dia. Solicitou-se ecocardiograma transtorácico, Doppler de carótidas e encaminhamento à cardiologia para estratificação longitudinal do risco. A baixa estatura foi atribuída ao fenótipo da doença. Até o momento, não apresentava complicações hematológicas. Conclusão: A sitosterolemia apresenta amplo espectro clínico, variando de formas assintomáticas a quadros graves com aterosclerose acelerada e morte cardiovascular precoce. Além das manifestações metabólicas, podem ocorrer complicações hematológicas, como anemia hemolítica com estomatocitose, macrotrombocitopenia e esplenomegalia. O diagnóstico costuma ser retardado pela raridade e pela semelhança com a hipercolesterolemia familiar. Assim, a investigação genética é central, pois confirma o diagnóstico, diferencia de outras dislipidemias hereditárias e orienta terapêutica individualizada. Em pacientes adotados ou sem histórico familiar, torna-se ferramenta indispensável para elucidar a etiologia, guiar tratamento preciso e prevenir complicações cardiovasculares graves. O manejo inclui dieta restrita em fitoesteróis associada a ezetimiba, com possibilidade de adicionar sequestrantes de ácidos biliares. A incorporação da análise genética na prática clínica amplia a acurácia diagnóstica, direciona condutas e melhora o prognóstico.

Resumo: LAURA COIMBRA TEIXEIRA (UNICAMP), BARBARA CRISTINA ROPOLI BERNARDINO ARGOLLO (UNICAMP), MARIANA NEUENSCHWANDER MENDONÇA (UNICAMP), FLAVIA FAGANELLO COLOMBO (UNICAMP), MARIANA ZORRON (UNICAMP), BEATRIZ A BARROS (UNICAMP), SOFIA HELENA VALENTE LEMOS-MARINI (UNICAMP), GIL GUERRA- JUNIOR (UNICAMP), THAINA ALTAREJO MARIN (UNICAMP)