

Trabalhos Científicos

Título: Lipodistrofia Familiar Tipo 3: Relato De Caso Em Adolescente

Autores: Introdução: Lipodistrofias familiares são doenças raras caracterizadas por alterações na distribuição da gordura corporal, podendo cursar com resistência insulínica grave, dislipidemia e diabetes mellitus (DM). A lipodistrofia familiar tipo 3 (FPLD3) está relacionada a mutações no gene PPARG. Objetivos: Relatar o caso de uma adolescente com diagnóstico de DM de difícil controle e hipertrigliceridemia grave secundária a lipodistrofia familiar. Metodologia: Resultados: Menina, 16 anos, acompanhada no ambulatório de endocrinologia pediátrica de um hospital universitário, por dificuldade no controle glicêmico e hipertrigliceridemia grave. Diagnosticada com DM aos 11 anos de idade, de difícil controle, em uso de insulinas NPH e Regular, com dose total de insulina de 1,8 unidades por quilo de peso ao dia, hipertrigliceridemia grave, com valores persistentemente maiores que 5000mg/dL, em uso de ciprofibrato, ezetimiba e rosuvastatina, baixos níveis séricos de lipoproteína de alta densidade (HDL 23 mg/dL) e hepatomegalia. Aos 14 anos, evoluiu com pancreatite, nesta ocasião com triglicérides maior que 7000mg/dL. Paciente eutrofica (IMC 19,4 kg/m²), presença de hipertrofia muscular, perda de gordura subcutânea nas extremidades e região glútea e xantomas disseminados em todo o corpo. Diante do quadro grave e refratário, foi realizado teste genético que confirmou o diagnóstico de FPLD3 , variante PPARG: NM_015869.5:c.1274G>A:p.(Arg425His). Conclusão: Discussão: A FPLD3 é uma doença metabólica rara relacionada a variantes patogênicas do gene PPARG. É caracterizada pela perda de tecido adiposo especialmente distalmente. Esta variante está geralmente associada a alterações metabólicas severas: resistência insulínica e componentes da síndrome metabólica, como DM, hipertensão arterial, hipertrigliceridemia, baixos níveis séricos de HDL e esteatose hepática. As lipodistrofias devem ser consideradas no diagnóstico diferencial em pacientes com DM resistente à insulina de início precoce, hipertrigliceridemia persistente e hepatoesplenomegalia. O tratamento da lipodistrofia tem como foco o controle das alterações metabólicas e prevenção das complicações. As terapias convencionais para tratar as alterações metabólicas, como metformina, insulina, estatinas e fibratos, são frequentemente prescritas. Atualmente, o análogo da leptina humana, a metreleptina, vem se mostrando promissor e seguro. O caso reforça a importância da suspeita clínica de lipodistrofia parcial familiar em pacientes com alterações metabólicas graves e perda adiposa periférica subcutânea. O diagnóstico precoce e a abordagem multidisciplinar permitem intervenções mais direcionadas, melhora no controle metabólico e prevenção de complicações. O uso da metreleptina surge como estratégia no manejo da desregulação metabólica nesses pacientes.

Resumo: YASMIN CAVALCANTI DUARTE DE OLIVEIRA (HUPAA -UFAL), JULIANA CORDEIRO ACIOLI (HUPAA-UFAL), MARIA EDUARDA AZEVEDO FERRO CARDOSO (HUPAA-UFAL), LUCAS MATHEUS RODRIGUES SANTOS (HUPAA-UFAL), VIVIANE ALMEIDA PORCIÚNCULA (HUPAA-UFAL)