

Trabalhos Científicos

Título: Hipercolesterolemia Familiar Em Paciente Com História De Prematuridade: Um Relato De Caso

Autores: Introdução: A hipercolesterolemia familiar (HF) constitui uma doença genética de herança autossômica dominante, com a mutação do receptor do LDL (LDLR) sendo a etiologia mais frequente, caracterizada por níveis elevados de LDL desde o nascimento, resultando em um risco aumentado de eventos cardiovasculares prematuros. A HF em crianças é geralmente assintomática. Objetivos: Paciente do sexo feminino, 1 ano e 11 meses, nascida prematura moderada (31 semanas, 1380 g) de mãe com síndrome de HELLP. No período neonatal apresentou insuficiência respiratória, trombocitopenia e hipoglicemias, necessitando de 14 dias de UTI. Evoluiu com anemia recorrente e dificuldade de ganho ponderal. Aos 22 meses, exames laboratoriais revelaram colesterol total de 436,8 mg/dL, LDL de 353 mg/dL, HDL de 57,8 mg/dL e triglicerídeos de 130 mg/dL, compatíveis com HF, com suspeita de homozigose (heterozigota composta), pelo histórico parental de HF Heterozigótica (HFHe), mãe com LDL 161mg/dl e pai com LDL 192mg/dl, sem tratamento. Diante disso, foi ampliada a investigação familiar, com solicitação de exames para tios e avós. Iniciou tratamento com rosuvastatina 5 mg, enquanto o pai recebeu orientação de tratamento com rosuvastatina 20 mg + ezetimibe 10 mg. Foi solicitado teste genético por painel de 10 genes (ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOB, EPHX2, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9 e RAB35), visando confirmação diagnóstica e orientação do manejo familiar. Metodologia: Resultados: Este caso ilustra um possível diagnóstico precoce de HF em uma criança prematura, com forte suspeita de homozigose (HFHo). O diagnóstico é sustentado pelos níveis elevados de colesterol e frações, além do histórico familiar (presente tanto na herança paterna quanto materna), em consonância com os critérios clínicos e genéticos recomendados pelas diretrizes. O tratamento precoce com estatina é adequado diante da gravidade, podendo futuramente ser necessária terapia combinada, LDL aférese e em caso de HFHo o anticorpo monoclonal contra ANGPTL3 (evinacumabe) que promove redução de LDL de forma independente do LDLR. O prognóstico depende do controle lipídico rigoroso: sem tratamento, o risco cardiovascular precoce é altíssimo - nos casos de HFHo, eventos cardiovasculares graves podem surgir ainda na infância ou adolescência, com risco de morte precoce antes dos 20 anos. A intervenção precoce tem impacto na sobrevida e qualidade de vida. Conclusão: O caso reforça a importância do diagnóstico precoce da HF em pediatria, sobretudo em pacientes com histórico de prematuridade, condição que pode agravar o prognóstico. A investigação familiar e o início rápido da terapia farmacológica são cruciais para reduzir o risco cardiovascular precoce, além disso, o manejo individualizado e o acompanhamento multiprofissional são essenciais para modificar a história natural da doença e melhorar a sobrevida.

Resumo: BRUNA CAROLINE GOMES BARROS (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), ANTONIO OLIVEIRA DA SILVA FILHO (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), RODRIGO AGRA BEZERRA DOS SANTOS (AFYA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE GARANHUNS), JÚLIA SOUTO LIMA BENJAMIM (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), LEANDRA CARMEN SOUSA LEAL DE ARAUJO (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), SOFIA SCALONE FALBO DI CAVALCANTI (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), SOPHIA VENTURA ALVES (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), AYLA MICHELE ALVES DE LIMA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), LARISSA VITÓRIA MOURA DA COSTA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), MAYNE GABRIELY SOUZA BARBOSA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (UPE)), SOPHIA PROTASIO DE LIMA OLIVEIRA (FPS - FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE)