



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hipobetalipoproteinemia Familiar – Relato De Caso

**Autores:** DÉBORA ALVIM RIBEIRO (IPPMG-UFRJ), HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (IPPMG-UFRJ), MÔNICA DE ARAÚJO MORETZOHN (IPPMG-UFRJ), VIVIANE ALVES DOS SANTOS (IPPMG-UFRJ), ALLANA MEDINA LACERDA (IPPMG-UFRJ), IRIA GARCIA FARIA (IPPMG-UFRJ), LILIAN COSTA BRAGA LICURGO (IPPMG-UFRJ), ROBERTA RODRIGUES DA COSTA SERRA (IPPMG-UFRJ)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A Hipobetalipoproteinemia familiar é uma desordem genética do metabolismo lipídico, causada geralmente por mutação no gene APOB, com deficiência da apolipoproteína B. O quadro clínico pode ter alterações neurológicas, musculares e hepáticas. Apresenta concentrações inferiores ao percentil 5 de apo-B e c-LDL e alterações das provas de função hepática. DESCRIÇÃO DO CASO T.N.V., feminino, 13 anos, com atraso cognitivo leve, câimbras e três dosagens de amônia elevadas. Encaminhada ao serviço de Nutrologia aos 9 anos para investigação de erro inato do metabolismo. Ao exame: eutrófica, com atraso cognitivo leve, hemiparesia à esquerda, clinodactilia, sopro sistólico 1+/6+. Exames de outra instituição para investigação de doença neuro-muscular foram normais. A avaliação de amônia plasmática foi normal, porém apresentou dosagens de colesterol (95 mg/dl) e LDL (17 mg/dl) menores que o percentil 5, levando em seguida à dosagem de Apo B, também diminuída (35 mg/dl). DISCUSSÃO As lipoproteínas são moléculas constituídas por lipídios e proteínas, que transportam lipídios complexos no sangue. As proteínas que constituem as lipoproteínas são denominadas apolipoproteínas. A hipobetalipoproteinemia pode ser secundária ou primária (desordens genéticas), sendo a de origem familiar autossômica de herança heterozigótica ou homozigótica. Os heterozigóticos geralmente são assintomáticos, enquanto os homozigóticos podem apresentar esteatorréia, risco de deficiência de vitaminas lipossolúveis, acantositose de eritrócitos, retinite pigmentosa, ataxia, doença neurológica degenerativa progressiva, alterações hepáticas e musculares. Essa paciente apresentava clínica menos exuberante do que é relatado na literatura, porém compatível com hipobetalipoproteinemia primária heterozigótica. É recomendada a reposição de vitaminas lipossolúveis para todos os pacientes, e também a restrição de lipídeos na dieta, reduzindo a esteatorréia e permitindo melhor absorção de outros nutrientes. CONCLUSÃO Objetivo deste relato é chamar atenção para resultados baixos das frações de colesterol, aumentando a suspeição para doenças hereditárias do metabolismo lipídico. E sobre a importância de iniciar o tratamento precocemente.