



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Quilomicronemia Familiar, Relato De Caso.

**Autores:** MATEUS FONTANESI (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO- SES- FLORIANÓPOLIS.), MÔNICA LISBOA CHANG WAYHS (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO- SES- FLORIANÓPOLIS), RENATA ACELINA JAYME PIRES PERLIN (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO- SES- FLORIANÓPOLIS), ANA PAULA ARAGÃO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO- SES- FLORIANÓPOLIS), LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO- SES- FLORIANÓPOLIS)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) é uma doença genética autossômica recessiva, acomete uma a duas pessoas para cada 1 milhão. Sangue róseo, hipertrigliceridemia, falha de crescimento, xantomias, hepatoesplenomegalia, dor abdominal recorrente e pancreatite aguda, são característicos da doença. Descrição: Lactente V.L., feminino, nascida a termo AIG, com alta da maternidade após 48 horas de vida, em aleitamento materno exclusivo. Com 40 dias de vida foi submetida a exames laboratoriais para investigação de recusa alimentar e vômitos. Em decorrência do sangue com aspecto lipêmico, foram dosados: TGL 3282mg/dL, colesterol total (CT) de 2876mg/dL. Internada na cidade de origem, e indicado jejum e nutrição parenteral. Devido a hipertrigliceridemia grave (6112mg/dL), com 42 dias de idade, foi transferida para Florianópolis, submetida a exsanguíneo transfusão, com redução do nível sérico para 118mg/dl, iniciada dieta oral com fórmula especial e suspenso NP após 48 horas. Confirmado o diagnóstico por exoma, com a mutação no gene da LPL (OMIM 238600). Alta hospitalar com 74 dias de vida, recebia fórmula especial com baixo teor de lipídeos enriquecida com amido de milho (valor calórico: 123,8 percentual de lipídeos 18% e proteína de 2,8g/kg/dia), bom ganho ponderal e TGL 556mg/dL. Atualmente com 1 ano e 3 meses, eutrófica, com dieta hipolipídica e fórmula especial modulada (Gordura 20,27% Prot 9,01% e CH 70,90%), suplementação de ferro, vitamina A e D. Dosagem de TGL<350mg/dL Discussão: Assim como visto na literatura, este caso apresentou o aspecto leitoso na coleta de sangue inicial, presença de xantomias no exame físico, confirmação diagnóstica com exoma, e a necessidade de exsanguíneo transfusão para redução sérica de TGL. Conclusão: Este trabalho salienta a importância do diagnóstico precoce, e traz o alerta desta patologia ao pediatra geral e especialistas, na busca da terapia nutricional adequada e redução do risco de complicações, o que dará melhor qualidade de vida as crianças.