Trabalhos Científicos

Título: Hipertrigliceridemia Grave Em Lactente: Relato De Caso

Autores: GABRIELA FORESTI FEZER (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); MÔNICA LISBOA CHANG WAYHS (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); ANA PAULA ARAGÃO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); MARILEISE DOS SANTOS OBELAR (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); RENATA ACELINA JAYME PIRES PERLIN (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); FABIANE MITTIE OSAKU (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); FERNANDO ROMARIZ FERREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); GENOIR SIMONI (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); PAOLA MARIAN BRIDI (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); JÉSSICA MALLMANN ERBES (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

Resumo: INTRODUÇÃO: Hipertrigliceridemia grave em lactente é condição rara, decorrente de alterações do metabolismo lipídico, ocorrendo em menos de 0,2 da população. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente masculino, 35 dias de vida, previamente hígido, sem história familiar de dislipidemia. Hemograma realizado por quadro de febre evidenciou sangue leitoso, motivando realização de lipidograma, demonstrando triglicerídeos de 19.100mg/dL. Ultrassonografia de abdome revelou esteatose hepática tipo I, fundoscopia foi normal. Pelo risco iminente de pancreatite, foi indicada exsanguineotransfusão. Após duas exsanguineotransfusões, triglicerídeos reduziram para 185mg/dL. Foi suspenso aleitamento materno e iniciada dieta hipolipídica com leite desnatado, aveia, triglicerídeos de cadeia média (TCM) e maltodextrina (10 lipídeos, 16 proteínas, 74 carboidratos, do valor calórico total). Posteriormente, dieta foi modificada, com adição de óleo de canola (12 lipídeos, 18 proteínas e 70 carboidratos). Exoma com análise dos principais cinco genes envolvidos na deficiência de lipase lipoproteica (LPL) não detectou variantes patogênicas. O paciente manteve-se assintomático e eutrófico (escore Z P/I: -1,15, IMC/I: -1,34, C/I: -0,28), com triglicerídeos entre 666 e 1269mg/dL, até o presente momento (4 meses e 25 dias). DISCUSSÃO: Dentre as principais causas de hipertrigliceridemia primária, deficiência de LPL é a que se manifesta mais precocemente. Caracteriza-se por sangue lipêmico, xantomas, lipemia retinalis e hepatoesplenomegalia. Ocorre principalmente por mutações no gene da LPL ou nos genes que codificam os cofatores essenciais para atividade da LPL, o que leva ao acúmulo de quilomícrons, causando hipertrigliceridemia grave. No presente caso, pesquisa genética para as mutações mais comuns resultou negativa, evidenciando possibilidade de mutação ainda mais rara. Exsanguineotransfusão não é um tratamento padrão e foi instituída como medida emergencial, com boa resposta. O paciente apresentou bom controle com tratamento dietético, única terapêutica possível nesta idade. CONCLUSÃO: Exsanguineotransfusão pode ser uma opção emergencial para prevenir complicações em lactentes com hipertrigliceridemia grave. Tratamento de manutenção deve ser realizado com dieta hipolipídica.