



## Trabalhos Científicos

**Título:** Quilomicronemia Familiar Em Dois Irmãos: Relato De Caso

**Autores:** GABRIELA NICÁSSIA BACELAR GOMES (HC UFMG); RAFAELA GARCIA FORTALEZA (HC UFMG); VIVIANE DE CÁSSIA KANUFRE (HC UFMG); PRISCILA MENEZES FERRI LIU (HC UFMG); PAULA VALLADARES GUERRA RESENDE (HC UFMG); RODRIGO REZENDE ARANTES (HC UFMG); GRAZIELA CRISTINA MATTOS SCHETTINO (HC UFMG)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de quilomicronemia familiar é uma doença autossômica recessiva rara causada por mutações em genes que codificam a cascata lipolítica. Consiste na persistência anormal de quilomícrons circulantes após jejum de 12 a 14h, levando a níveis muito elevados de triglicerídeos no plasma. Descrição do caso: Dois irmãos com quilomicronemia familiar, diagnosticados em 2011 e 2018. Caso 1: E.F.L.S, feminino, diagnóstico realizado com 21 dias de vida com triglicérides acima de 10.000mg/dL. À admissão hospitalar estava em aleitamento materno exclusivo. A dieta foi modificada para: leite de vaca desnatado, 3 de maltodextrina, 2 de Triglicerídeos de Cadeia Média (TCM), 3 de aveia e acréscimo de óleo de peixe (1g/dia). Iniciado também tratamento medicamentoso atingindo triglicérides de 602mg/dL. Caso 2: M.F.L.S, masculino, diagnóstico realizado nos primeiros dias de vida, através de amostra de sangue lipêmico e histórico familiar. Nas primeiras 24h de vida, triglicérides de 273mg/dL, chegando a 38.000mg/dL aos 30 dias de vida. Em domicílio estava em aleitamento materno exclusivo. Ambulatorialmente a dieta foi modificada para leite de vaca desnatado. Durante a internação, após jejum de 48h, foi iniciada dieta modulada: fórmula infantil semi-elementar com diluição alterada para fornecer 20 de lipídios (50 TCM) e acrescida de 8 de maltodextrina. À alta hospitalar, paciente apresentava triglicérides de 17.848mg/dL. Discussão: Devido à baixa prevalência da quilomicronemia, as recomendações terapêuticas se baseiam em informações limitadas na literatura e na experiência clínica. Para lactentes é recomendado o uso de fórmulas comerciais com baixo teor de triglicerídeos de cadeia longa e alto de TCM ou leite de vaca desnatado e suplementação vitamínica e mineral, afim de prevenir deficiências, complicações (pancreatite) e promover adequado crescimento e desenvolvimento. Conclusão: As mudanças dietéticas são importantes para controle do triglicérides e das complicações relacionadas à quilomicronemia. É imprescindível o acompanhamento multidisciplinar e o controle nutricional desses pacientes.