



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Quilomicronemia Familiar: Relato De Caso

Autores: ILLANNE OLIVEIRA (UFRN); KALINY PEIXOTO (UFRN); MARIAMA SALAZAR (UFRN); MAYRA DANTAS (UFRN); MANOÍSA SILVA (UFRN); HOMERO SÁ (UFRN); ILUSKA MEDEIROS (UFRN); LEONARDO SOUZA (UFRN)

Resumo: Introdução: A síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) é uma doença causada por mutações que afetam a depuração de lipoproteínas que contêm apoB, levando à elevação dos quilomícrons plasmáticos, provocando hipertrigliceridemia. Descrição do caso: Paciente masculino, 15 meses, com passado de quilotórax, recebeu avaliação endocrinológica devido alterações na lipidemia. Na consulta estava assintomático, exame físico e antropometria normais. Sem intercorrências perinatais e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Nega história familiar de dislipidemia e consangüinidade, pais e irmãos hígidos. Realizou exames laboratoriais que detectaram triglicerídeos (TG): 1029 mg/dl, colesterol total (CT): 564 mg/dl, HDL: 28 mg/dl, LDL: 317 mg/dl, glicemia: 92 mg/dl, creatinina: 0,53 mg/dl, TGO: 63,5 mg/dl, TGP: 13,9 mg/dl. Orientado dieta com restrição de gordura saturada, prescrito triglicerídeos de cadeia média e ômega 3 (3g/dia). Solicitado novos exames que foram trazidos no retorno: CT: 594 mg/dl; HDL: 22 mg/dl; TG: 869mg/dl; TSH: 6,46 mUI/L ; T4 livre: 0,79ng/dL e o sumário de urina com bacteriúria, sendo descartadas causas secundárias de dislipidemia. O lipidograma dos pais mostrou-se normal. Foi solicitado dosagem de lipase lipoproteica, porém não foi realizada. Discussão: A SQF é caracterizada por trigliceridemia em jejum superiores a 1000mg/dl, condizente com o caso analisado que provavelmente traz uma mutação “de novo”, já que os pais não apresentaram alteração no lipidograma. As mutações no gene da lipase lipoprotéica representam mais de 80% dos casos relatados, no entanto não foi possível realizar a dosagem da enzima nesse paciente. A complicação temida é a ocorrência de pancreatite aguda, porém a única intercorrência do paciente até o momento foi o quilotórax. Conclusão: SQF é uma causa rara de dislipidemia primária detectada na infância, com apresentações heterogenias, dificultando seu diagnóstico. A introdução de terapia medicamentosa geralmente é necessária para evitar complicações que podem ser graves. A SQF deve ser excluída em crianças com pancreatite aguda e quilotórax.