



Trabalhos Científicos

Título: Pancreatite Aguda Recorrente Relacionada A Síndrome De Quilomicronemia Familiar (Lmf-1): Relato De Caso

Autores: AMANDA BATISTA ALVES (HMIB), MARIA LETÍCIA FERREIRA DE SOUSA NÓBREGA (HMIB), ISABELLA JULIANA MANFREDO RODRIGUES (HMIB), SARA NUNES DE BRITO (HMIB), LUDMILA BORGES ECKSTEIN CANABRAVA (HMIB), ISABELA DANTAS OLIVEIRA (HMIB), PRISCYLLA FEITOSA SILVA (HMIB), MARINA VALDEZ DOS SANTOS (HMIB), ISADORA DE CARVALHO TREVIZOLI (HMIB), NAIARA VIUDES GARCIA MARTINS (HMIB)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A pancreatite aguda (PA) é definida como pelo menos 2 dos 3 critérios: dor abdominal sugestiva ou compatível com PA, amilase sérica e/ou atividade da lipase 8805, 3 vezes que o limite superior do normal, achados de imagem característicos ou compatíveis com PA. A pancreatite aguda recorrente é definida como pelo menos 2 episódios de PA, com normalização clínica e laboratorial entre os episódios. Geralmente, sua etiologia está relacionada a litíase biliar, alterações anatômicas congênitas, autoimunidade, alterações genéticas e secundária a medicações. A PA hiperlipidêmica frequentemente evolui com maior índice de complicações e óbitos. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Criança de 11 anos, sexo masculino, filho de pais consanguíneos, com história prévia de sepse por pancreatite necrohemorrágica, apresentou dois dias de dor abdominal difusa, intensa, associado a êmese e hiporexia. Exames laboratoriais mostravam amilase 152 U/L, triglicerídeos 4549 mg/dL, e ultrassonografia com pancreatite aguda associada à ascite. Realizado tratamento conservador, evoluindo com melhora clínica e laboratorial. Investigação genética evidenciou mutação em homozigose no gene LMF1. **DISCUSSÃO:** Síndrome de quilomicronemia é um termo usado para descrever indivíduos com quilomicronemia em jejum intermitente ou persistente causando hipertrigliceridemia grave. Geralmente é definida como presente quando os valores de triglicerídeos excedem 1000 mg/dL ou 885 mg/dL, quando o risco de pancreatite é aumentado. Quando devido a mutações monogênicas muito raras nos genes que codificam a enzima, lipoproteína lipase, ou seus reguladores, APOC2, APOA5, GPIHBP1 e LMF1, é referida como síndrome de quilomicronemia familiar. O desenvolvimento de pancreatite é a complicação mais temida da síndrome de quilomicronemia, mas o risco de doença cardiovascular e esteatohepatite não alcoólica também é aumentado. **CONCLUSÃO:** A avaliação genética é importante na investigação etiológica de causas raras hipertrigliceridemia grave, que aumentam o risco de episódios de pancreatite.