



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Hipertrigliceridemia Familiar Em Heterozigose Em Criança De 1 Ano E 3 Meses - Um Relato De Caso.

Autores: EDUARDO CÉSAR RIOS NETO (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), ÁLVARO CALIXTO DA SILVA (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), AMANDA BEZERRA DUARTE DE OLIVEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), AMANDA VIRGÍNIA ROCHA PONTE (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), CLARA BEATRICE GONÇALVES CORDEIRO DE OLIVEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), GLENDA MARIA DIÓGENES SANTIAGO DE LIMA (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), GIOVANNA VIEGAS RATTACASSO (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), JOANA MIRTES CARNEIRO FROTA BASTOS (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), JUAN PONTES LOBO (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), ISADORA NÉRI VIANA (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), JÚLIA ALMEIDA CASSIANO (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS), LETÍCIA TORQUATO PEDROSA (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A hipertrigliceridemia familiar é uma doença genética caracterizada pelos níveis séricos altos de triglicerídeos, sendo geralmente assintomática e podendo acarretar em complicações cardiovasculares e endócrinas, como aterosclerose e pancreatite. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Criança, sexo feminino, 1 ano e 3 meses, veio a consulta por queixa de triglicerídeos (TG) aumentados. Mãe relata que há 2 semanas havia apresentado quadro infeccioso, sendo suspeito ser um caso de dengue e solicitado exames laboratoriais. Após o tratamento, a criança permaneceu assintomática, porém foi observada alteração nos triglicerídeos, de 689. Demais exames normais. Repetiu o exame dois dias após com TG de 683. Foi descrito “soro com aspecto lipêmico” em ambas as amostras do soro da dosagem de TG. Desenvolvimento normal para a idade. Exame físico sem alterações. Apresentava erro alimentar com ingesta de mingau no jantar, visto no recordatório alimentar. Sem história familiar de hipertrigliceridemia ou infarto agudo do miocárdio (IAM). Paciente encaminhada para o serviço de endocrinologia pediátrica que solicitou painel genético NGS (Sequenciamento de Nova Geração) de hipertrigliceridemias e pancreatites para investigação de hipertrigliceridemia familiar. O painel NGS revelou uma mutação heterozigota em dois genes, compatível com a suspeita diagnóstica. A conduta foi de dieta, sob orientação de nutricionista, e acompanhamento ambulatorial, sem necessidade de medicação. **DISCUSSÃO:** A hipertrigliceridemia familiar resulta de mutações genéticas autossômicas dominantes - em homozigose ou heterozigose - que afetam o metabolismo dos triglicerídeos. As mutações em heterozigose geralmente causam formas mais brandas da doença e respondem melhor à dieta. Já as mutações em homozigose estão relacionadas a prognósticos menos favoráveis e maior risco de complicações como pancreatite. A apresentação clínica frequentemente é assintomática, mas pode incluir dores abdominais, xantomas e hepatomegalia. Além dos exames mencionados, glicemia de jejum e dosagem específica do colesterol total também podem ser solicitados. O tratamento principal inclui dieta balanceada, atividades físicas e manejo de doenças associadas. Em casos mais graves, fibratos são indicados. **CONCLUSÃO:** Portanto, é importante investigar mutações genéticas em crianças com hipertrigliceridemia devido ao potencial impacto severo nas complicações e no desenvolvimento infantil.