



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Abetalipoproteinemia E Distúrbio Do Desenvolvimento Intelectual: Um Relato De Caso

Autores: ANDREZA BARROS FIGUEIRÊDO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), AMANDA BASÍLIO TOMPSON (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), MARÍLIA ANGÉLICA LACERDA DE MENDONÇA (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE), ULANNY MARIA LIMA AMORIM COELHO DE ALBUQUERQUE (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), FERNANDA FIGUEIRA VICTOR (HOSPITAL MARIA LUCINDA), WÉRGILA RUANA GONÇALVES BARROS (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ), GABRIELA DE MENEZES NUNES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), DÉBORAH GOIS AMORIM LAFAYETTE (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA)

Resumo: A apolipoproteína B (apoB) exerce um papel fundamental no metabolismo lipídico. O gene da apoB produz duas isoformas circulantes: apoB-48 e apoB-100, participantes da síntese de lipoproteínas. A abetalipoproteinemia (ABL) é uma doença autossômica recessiva, caracterizada por níveis diminutos ou ausentes de colesterol total (CT), triglicerídeos (TG), apoB, VLDL e LDL, por alteração no gene da proteína de transferência microssomal de triglicerídeos (MTP), a qual liga-se às fases iniciais de lipidação da apoB, resultando em falha na secreção e no transporte dos lipídios e das vitaminas lipossolúveis. M.I.S.F, feminino, 5 meses, deu entrada em serviço terciário em janeiro/2024, com histórico de baixo ganho ponderal. Antecedente patológico de dermatite atópica, alergia à proteína do leite de vaca e internamento prévio por desnutrição. Por persistência de baixo peso, foi reinternada e trocada fórmula extensamente hidrolisada para aminoácidos livres. Apresentava ainda atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipoatividade, taquipneia e hepatomegalia. Evoluiu com episódios de sudorese intensa, vômitos e hipoglicemias. Realizado ecocardiograma evidenciando canal arterial e forame oval patentes, estenose relativa de ramos pulmonares, sem repercussão hemodinâmica. Exames laboratoriais demonstravam CT e TG baixos, déficit de vitamina E e B12, apoB baixa, aumento de transaminases, DHL e CPK, lâmina de sangue periférico com acantócitos. Prosseguida investigação genética com hipótese de ABL e coletado exoma. Fundoscopia sem alterações. Iniciado reposição de vitaminas lipossolúveis. Retomada dieta para FHE com adição de triglicerídeos de cadeia média e maltodextrina para otimização do ganho de peso. Evoluiu com estabilidade clínica e recebeu alta hospitalar com seguimento ambulatorial. Resgatado exoma, confirmando ABL e distúrbio do desenvolvimento intelectual. ABL é uma doença rara, com prevalência estimada < 1:1.000.000, com mesmo índice em ambos os sexos. Ocorre por uma mutação no gene MTTP, que afeta a produção e função da proteína (MTP), a qual está envolvida nas fases iniciais de lipidação da apoB. A mutação causa prejuízos na absorção e distribuição de lipídeos no organismo. A clínica cursa com esteatorreia, deficiência na absorção de vitaminas, desnutrição, distúrbios neurológicos, alterações visuais, déficit no crescimento e desenvolvimento. O diagnóstico é dado por níveis baixos ou ausentes de LDL, triglicerídeos, apoB no plasma e exames genéticos. No esfregaço de sangue periférico evidencia-se acantocitose. A biópsia intestinal mostra ausência da MTP. O tratamento é realizado com a suplementação das vitaminas lipossolúveis e controle de ingesta de gordura. Com o diagnóstico e início do tratamento precoce, o prognóstico é favorável. No entanto, sem tratamento pode ocorrer degeneração neurológica irreversível. Assim, se faz necessário o conhecimento das doenças raras, para mais assertiva suspeição, investigação e impactos positivos no desfecho.