



Trabalhos Científicos

Título: Características Clínicas, Antropométricas E Genéticas Da Síndrome Da Quilomicronemia Familiar Em Crianças

Autores: LORENA TAÚSZ TAVARES RAMOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ARTHUR HENRIQUE DE ALENCAR QUIRINO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), TAYNÁ MILFONT SÁ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), CAMILA LOPES DO AMARAL COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), MARIA HELANE GURGEL CASTELO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ISABELLA CAMPOS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RENAN MAGALHÃES MONTENEGRO JUNIOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO)

Resumo: A Síndrome da Quilomicronemia Familiar (SQF) é uma doença autossômica recessiva rara, com prevalência de 1:1 milhão. Variantes patogênicas bialélicas no gene codificador da Lipoproteína Lipase (LPL) ou em um de seus cofatores (GPIHBP1, LMF1, APOC2 e APOA5) comprometem o metabolismo lipídico, causando elevação persistente dos triglicerídeos plasmáticos (TG), resultando em hipertrigliceridemia (HTG) severa. A restrição do consumo de alimentos devido às dores abdominais frequentes, HTG e ao temor de episódios recorrentes de pancreatite aguda (PA) tem sido associada a pacientes com SQF magros ou eutróficos. Tais características e sintomas clássicos podem surgir desde a infância, o que torna o diagnóstico precoce possível já nessa fase. Descrever características clínicas, antropométricas e genéticas de crianças com diagnóstico genético positivo para SQF. Estudo transversal conduzido em ambulatório de endocrinologia pediátrica de referência em um hospital terciário em Fortaleza, Ceará, Brasil. Foram incluídas crianças de cinco a nove anos de idade, de ambos os sexos, com diagnóstico genético positivo para SQF, por meio de sequenciamento de nova geração para investigação de variantes genéticas potencialmente relacionadas a hipertrigliceridemias e pancreatites. Foram coletados a história clínica, perfil lipídico e dados antropométricos: peso, estatura e calculado o IMC, mediante revisão de prontuários. Foram incluídos cinco pacientes, com média de idade de seis anos. Foram identificados três pacientes com variante patogênica no gene GPIHBP1 em homozigose, um no gene LPL em homozigose e um no gene APOC2 em heterozigose composta, tendo este apresentado três episódios de PA até o momento. Em dois pacientes foi encontrada a descrição de consanguinidade entre os pais e familiares com HTG. Todas as crianças tinham HTG severa, com níveis séricos de TG de 8.176 (5.142 - 43.446) mg/dL. Observou-se adequação do estado nutricional na maioria das crianças com SQF (4/5) em relação à idade, peso, altura e índice de massa corporal (IMC). Apenas um paciente, com variante patogênica em GPIHBP1, apresentava risco de sobrepeso pelo Z-escore. A SQF ocorreu tanto na presença quanto na ausência de consanguinidade. As crianças com SQF apresentaram fenótipo eutrófico ou com risco de sobrepeso, apesar de apenas uma delas ter tido PA. Tais achados podem estar relacionados a adaptação dietética precoce e possível comprometimento do acúmulo de triglicerídeos em sítios periféricos de gordura, que também podem estar relacionados à ocorrência e gravidade clínica da SQF.