

SÍNDROME DA QUILOMICRONEMIA FAMILIAL (SQF): RELATO DE DOIS CASOS COM DIAGNÓSTICO NO PERÍODO NEONATAL

Palomma Erivelth Ribeiro Dos Santos¹, Pollyanna Andreza Ribeiro Dos Santos², Mariana Araujo Bezerra Gomes², Emerson De Santana Santos³.

1. Centro Universitário De Salvador – AFYA, 2. Centro Especializado em Reabilitação Tipo IV – CER IV, 3. Ambulatório de Doenças Raras - Universidade Federal de Sergipe - Campus Lagarto.

INTRODUÇÃO

Variantes patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene *LPL* estão associadas a deficiência de lipoproteína lipase (OMIM# 238600), também conhecida como síndrome da quilomicronemia familiar (SQF). Caracteriza-se clinicamente por episódios recorrentes de pancreatite aguda, xantomas eruptivos, lipemia retinalis, hepatoesplenomegalia e aumento da coagulabilidade e viscosidade causando disfunção endotelial. Além disso, está associada a risco aumentado de doenças cerebrovasculares e coronarianas. Do ponto de vista bioquímico, observa-se níveis aumentados de triglicerídeos e de lipoproteína de baixa densidade (LDL). Estudos mostram que o gene *LPL* codifica a lipoproteína lipase (LPL), enzima que desempenha um papel fundamental no metabolismo dos triglicerídeos, sendo responsável por sua hidrólise em ácidos graxos e glicerol. A SQF atinge entre 1 e 2 pessoas a cada 1 milhão e pode se manifestar em vários momentos da vida, desde a infância até a idade adulta.

DESCRIÇÃO DE CASO

Paciente 1: RN sexo masculino, com diagnóstico de hipertrigliceridemia (7.000mg/dL) e hipercolesterolemia (> 400mg/dL) com 24 horas de vida, devido ao aspecto lipêmico do soro em exames de rotina laboratorial. É o primeiro filho de pais consanguíneos, sem recorrência familiar. Suspeita de quilomicronemia familiar - SQF.

Painel genético NGS para hipertrigliceridemia e pancreatites detectou a variante patogênica p.Pro234Leu em homozigose no gene *LPL*, confirmando assim o diagnóstico de Deficiência de lipoproteína lipase (OMIM#238600).

Paciente 2: RN sexo masculino, com diagnóstico de hipertrigliceridemia (11.120mg/dL) e hipercolesterolemia (> 500mg/dL) com 24 horas de vida, devido ao aspecto lipêmico do soro em exames de rotina laboratorial. É o segundo filho de pais não consanguíneos, sem recorrência familiar. Foi levantada a hipótese diagnóstica de Síndrome da quilomicronemia familiar - SQF, confirmada por painel NGS que identificou as variantes patogênicas bialélicas p.Gly215Glu e p.Pro234Leu no gene *LPL*.

DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

Ambos RNs ficaram internados por cerca de 15 dias na unidade de cuidados intermediários da maternidade e receberam dieta oral com a fórmula metabólica Monogen, de teor reduzido de triglicerídeos de cadeia longa e alto teor de triglicerídeos de cadeia média e saíram de alta da maternidade mantendo tal dieta, com dosagens de triglicerídeos abaixo de 500mg/dL. As famílias receberam aconselhamento genético e os bebês estão em acompanhamento no ambulatório de nutrologia pediátrica.