

III SEMANA DO CONHECIMENTO

Marque a opção do tipo de trabalho que está inscrevendo:

Resumo

Relato de Caso

HIPOBETALIPOPROTEINEMIA, DESCRIÇÃO DE CASO FAMILIAR.

AUTOR PRINCIPAL: Carolina Beirith

CO-AUTORES: Fernanda Bressan Pes, Hugo R. K. Lisboa, Gláucia Três, Roger W. C. Syllos.

ORIENTADOR: Hugo Roberto Kurtz Lisboa

UNIVERSIDADE: Universidade de Passo Fundo, Faculdade de Medicina, Hospital São Vicente de Paulo.

INTRODUÇÃO:

Hipobetalipoproteinemia Primária é uma alteração das lipoproteínas plasmáticas decorrente de um defeito genético. A concentração da lipoproteína beta se encontra abaixo do quinto percentil referente para a idade e o sexo¹. Em virtude disso, pode haver, inclusive, a ausência da lipoproteína de baixa densidade (LDL) e da apolipoproteína B (apoB) no plasma, dependendo do gene envolvido na herança. A hipobetalipoproteinemia familiar é rara, ocorrendo um caso a cada 1.000-3.000 pessoas. É uma herança de codominância, caracterizada, como o nome diz, por baixas concentrações de LDL e apoB, resultantes de alterações no gene APOB². Os indivíduos acometidos são, geralmente, assintomáticos e possuem fator de proteção cardiovascular, porém, têm risco aumentado para esteatose hepática.

DESENVOLVIMENTO:

Paciente J.C.K., sexo feminino, 60 anos, branca, viúva, aposentada, natural e procedente de Passo Fundo/RS veio ao Ambulatório de Diabetes da Faculdade de Medicina para exames de rotina para o controle da Diabetes Mellitus tipo 2 (DM2). Nos exames laboratoriais do prontuário encontraram-se várias dosagens de colesterol e triglicérides muito baixos. Ao exame físico, apresentava-se em bom estado geral, mucosas hidratadas, anictéricas e normocoradas. Os exames laboratoriais mostraram colesterol total 61; LDL 26; HDL 31; triglicérides 23 mg/dL; hemoglobina glicada 10,5%; glicemia 247mg/dL; creatinina 0,85 mg/dL (Filtração glomerular calculada –

III SEMANA DO CONTECIMENTO

3 a 7 DE OUTUBRO
2016

CKD-EPI = 75 ml/min/1.73m²). Apolipoproteína B < 35 mg/dL (VR 51-171). Ultrassonografia de abdome apresentou esteatose hepática moderada. Ultrassonografia de carótidas revelou leve aumento da espessura da camada íntima média e ateromatose discreta que não compromete a luz dos vasos. A mãe da paciente tem 80 anos, é hipertensa e tem hipobetalipoproteinemia. Os exames da mãe são semelhantes aos da filha: apolipoproteína B < 35 mg/dL. Um dos irmãos da paciente tem níveis de lipídeos normais e apolipoproteína B de 108 mg/dL (VR 51-171). Não há dados disponíveis do outro irmão. Os dois filhos da paciente são saudáveis. A paciente em questão, mostra, na história pregressa, as seguintes comorbidades: DM2 há 19 anos, hipertensão há 14 anos, safenectomia há 21 anos, trombose venosa profunda, varizes e episódios de erisipela.

DISCUSSÃO: Trata-se de um caso de hipobetalipoproteinemia familiar que é um grupo heterogêneo de alterações caracterizadas por níveis reduzidos de colesterol total, LDL e apolipoproteína B. Pode ser secundária ou primária. Esta, é causada por mutações em vários genes identificados (APOB, PCSK9, MTP, SARA2) ou em outros genes ainda não identificados³. A forma familiar é a mais frequente com um modo de herança dominante. As principais manifestações clínicas da forma familiar são a presença de esteatose que, no entanto, difere de outras esteatoses não alcoólicas, pois não há associação com resistência insulínica e síndrome metabólica. A presença de DM2 não foi atribuída a hipobetalipoproteinemia. Os pacientes com a alteração estão protegidos de doença cardiovascular. Aqueles que apresentam associação com o PCSK9 tem uma redução de risco cardiovascular de 88%¹. A paciente, a despeito de apresentar DM2 e HAS, não apresentava doença isquêmica do coração capaz de ser detectada por ECG de esforço. No entanto, havia alterações de aterosclerose incipiente nas carótidas.

CONSIDERAÇÕES FINAIS:

Descrevem-se dois casos de hipobetalipoproteinemia em parentes de primeiro grau, configurando uma forma familiar. Mãe e filha não tinham evidência de doença cardiovascular isquêmica, mesmo considerando fatores risco cardiovascular como síndrome metabólica, idade avançada e hipertensão arterial sistêmica. Havia, entretanto, leves alterações ateroscleróticas carotídeas.

REFERÊNCIAS:

1. Tarugi P, Aversa M. Hypobetalipoproteinemia: Genetics, biochemistry, and clinical spectrum. *Adv Clin Chem.* 2011;54:81-107
2. J. Hooper A., R. Burnett, J. Rare diseases and lipid metabolism (Jag López, section editor): Update on Primary Hypobetalipoproteinemia. *Curr Atheroscler Rep* (2014) 16:423; DOI 10.1007/s11883-014-0423-3.
3. GOLDMAN, Lee MD,; AUSIELLO, D. A. (Coord.). *Cecil: tratado de medicina interna*, 23 ed, Rio de Janeiro: Elsevier, 2009, v. 2.
4. HENRY M. KRONENBERG... [et al.] ; [tradução Alexandre Vianna Aldighieri Soares... [et al.]. *Williams Tratado de Endocrinologia- Tradução de: Williams textbook of endocrinology*, 11th.ed, Rio de Janeiro: Elsevier, 2010.

III SEMANA DO CONHECIMENTO

Universidade e comunidade
em transformação

3 a 7 DE OUTUBRO
DE 2016

NÚMERO DA APROVAÇÃO CEP OU CEUA (para trabalhos de pesquisa): .

ANEXOS: