

## **Deficiência da lipoproteína lípase - a propósito de um caso clínico**

### **Introdução**

O défice de Lipoproteína Lipase (LPL) é uma entidade autossómica recessiva rara com uma prevalência estimada de 1:250.000. Cursa com níveis elevados de triglicéridos (TGL) e condiciona um elevado risco de pancreatite. Não é acompanhado por sinais de insulinoresistência e tendencialmente não se encontra associado a doença cardiovascular precoce.

### **Métodos e Resultados**

Descreve-se um caso de um doente do género masculino, com hipertrigliceridemia isolada diagnosticada aos 16 meses de idade homocigótico para a mutação no gene da LPL. Após exclusão de causas secundárias de hipertrigliceridemia, estudo genético apurou homocigotia para a mutação no gene da LPL p.G215E. Apesar de intervenção farmacológica combinada (Fibrato, Ácidos Gordos Omega 3, triglicéridos de cadeia média), decorrente de cumprimento nutricional irregular sofreu de 3 pancreatites agudas. No seguimento não estão descritos eventos cardiovasculares nem evidência de aterosclerose. Tanto o Pai, a mãe e a filha são heterocigóticos para a mesma mutação, apresentando a filha hipertrigliceridemia aos 3 anos de idade.

### **Conclusões**

Apesar da elevada prevalência de hipertrigliceridemia na população e de na maioria dos casos esta ser secundária, o seu surgimento em jovens com pancreatites de repetição e valores marcadamente elevados de TGL devem fazer suspeitar de hipertrigliceridemia familiar. O tratamento, que assenta em medidas dietéticas, evicção de agravantes e terapêutica farmacológica, visa reduzir a incidência de pancreatite através da redução dos triglicéridos. O seu diagnóstico precoce torna-se relevante permitindo a deteção de outros casos familiares que beneficiem de tratamento dirigido.

### **Autores**

Carlos Tavares Bello, João Sequeira Duarte, Mafalda Bourbon, Isabel Gaspar, Carlos Vasconcelos | Instituições: Hospital de Egas Moniz, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge