

ESTUDO GENÉTICO DE PORTADORES DE HIPERTRIGLICERIDEMIAS GRAVES EM SEGUIMENTO NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO

XXIX Encontro de Extensão

Julio Cesar Dantas Oliveira Paiva, Camila Lopes do Amaral, Virgínia Oliveira Fernandes, Myrella Messias de Albuquerque Martins, Letícia de Sousa Guerin, Renan Magalhaes Montenegro Junior

Introdução: A dislipidemia é um distúrbio do perfil lipídico, seja por elevação ou diminuição de partículas lipídicas, usualmente associadas aos triglicerídeos, colesterol LDL ou colesterol HDL. Alguns casos de hipertrigliceridemia graves são associados a alterações genéticas e causam importante impacto na qualidade de vida e na morbi-mortalidade dos indivíduos portadores dessa condição. **Objetivos:** Identificar pacientes seguidos no ambulatório de endocrinologia do Hospital Universitário Walter Cantídio, da Universidade Federal do Ceará (HUWC-UFC) com hipertrigliceridemias primárias. **Metodologia:** Foram inseridos no estudo pacientes seguidos no ambulatório de endocrinologia do HUWC-UFC com triglicerídeos >1000mg/dL, sem restrição de sexo ou idade, e excluídos pacientes com causas secundárias conhecidas de elevação de triglicerídeos (hipotireoidismo, etilismo ativo, diabetes mellitus descompensado). Os pacientes selecionados foram submetidos a coleta de material por swab oral para análise genômica por sequenciamento de nova geração. Foram estudados os genes APOA5, APOC2, CFTR, CTSC, GPIHBP1, LMF1, LPL, PRSS1 e SPINK1. **Resultados:** Foram realizadas análises genômicas de 85 pacientes, sendo identificados 13 com alterações genéticas compatíveis com formas primárias de hipertrigliceridemia, associadas ou não a outras alterações lipídicas. A idade média dos casos com mutações identificadas foi de 45 ± 16.4 anos, sendo 85% do sexo feminino e 2 com episódio de pancreatite prévios. A mutação de LPL foi a com maior prevalência, seja em homozigose ou em heterozigose. **Conclusões:** As etiologias secundárias de hipertrigliceridemia são mais frequentes, no entanto, a suspeição clínica de etiologias primárias é essencial, e a confirmação por análise genômica desejável, de forma a promover aconselhamento genético e tratamento direcionado.

Palavras-chave: Hipertrigliceridemia.. Genética.. Lipase lipoproteica..