

POSTER 139

A deficiência em lipoproteína lípase e as suas complicações

Beatriz Antunes^{1*}, Francisca Barreiros¹, Francisca Sampaio¹

¹IUCS/CESPU – Instituto Universitário de Ciências da Saúde, Cooperativa de Ensino Superior Politécnico e Universitário, CRL, 4585-116 Gandra, Portugal.

*✉ A31724@alunos.cespu.pt

Doi: <https://doi.org/10.51126/revsalus.v4iSup.406>

Resumo

Introdução: A deficiência em lipoproteína lípase (LPL) tem caráter vitalício e corresponde a um distúrbio lipídico genético autossómico recessivo. Esta doença afeta de modo igual homens e mulheres, começando a manifestar-se na infância. A enzima LPL é determinante na hidrólise de lipoproteínas ricas em triglicéridos presentes na circulação, o gene que a codifica localiza-se no cromossoma 8p22 e é expresso nos tecidos adiposo e muscular. A LPL é posteriormente translocada para a superfície luminal das células endoteliais capilares dos tecidos extra-hepáticos. **Objetivos:** Analisar a influência da deficiência em LPL, em condições homocigóticas e heterocigóticas, em doenças coronárias, pancreáticas e hepáticas, como a arteriosclerose, a pancreatite aguda e a síndrome de Quilomicronemia familiar, respetivamente. **Métodos:** Realizou-se uma revisão da literatura, recorrendo-se aos motores de pesquisa Pubmed, EBSCO e Google SCHOLAR. Em todos os casos a metodologia usada foi a inclusão de artigos dos últimos 5 anos, em inglês, que incluíssem no título “Lipoprotein Lipase Deficiency”. Num total de 33 artigos, foram analisados os 5 mais relevantes. **Resultados:** Os resultados mostram que a deficiência em

lipoproteína lípase é causada por mutações no gene que a codifica [1,2]. Em casos de homocigotia a deficiência de LPL está associada a elevações acentuadas da quantidade de quilomícrons, hipertrigliceridemia grave, e pancreatite aguda [1,3]. Contudo, nestes doentes não se verifica um aumento do risco para doenças coronárias, provavelmente porque os quilomícrons circulantes são de grandes dimensões, ficando impossibilitados de atravessar as paredes das artérias [4,5]. A deficiência da LPL em heterocigotia, atenua a capacidade da lípase, levando à acumulação de quilomícrons remanescentes circulantes e de lipoproteínas de densidade intermédia (IDL), ricas em triglicéridos e colesterol [4]. As manifestações clínicas mais comuns são xantomas eruptivos, plasma sanguíneo de aparência leitosa e hepatoesplenomegalia [1]. **Conclusões:** A ocorrência de mutações no gene da LPL está associada ao aumento dos níveis de triglicéridos no sangue, o que por sua vez conduz à existência de doenças graves como as doenças coronárias, pancreáticas e hepáticas. Deste modo, é recomendado por especialistas aos doentes portadores deste distúrbio, uma dieta pobre em lípidos e hidratos de carbono.

Palavras-chave: lipoprotein lipase deficiency; familial chylomicronemia syndrome; chylomicrons

Referências:

- [1] Balasubramanian S, Aggarwal P, Sharma S. Lipoprotein Lipase Deficiency - StatPearls - NCBI Bookshelf [Internet]. 2021 [cited 2022 Mar 13]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560795/>
- [2] Kobayashi J, Minamizuka T, Koshizaka M, Maezawa Y, Ono H, Yokote K. Serum HDL-C values: An extremely useful marker for differentiating homozygous lipoprotein lipase deficiency from severe hypertriglyceridemia with other causes in Japan: A meta-analysis based on literatures on Japanese homozygous lipoprotein lipase deficie. Clin Chim Acta [Internet]. 2021;521(June):85–9. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.cca.2021.07.003>
- [3] Neelamekam S, Kwok S, Malone R, Wierzbicki AS, Soran H. The impact of lipoprotein lipase deficiency on health-related quality of life: A detailed, structured, qualitative study. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):1–10.
- [4] Khera A V, Won HH, Peloso GM, O’Dushlaine C, Liu D, Stitzel NO, et al. Association of rare and common variation in the lipoprotein lipase gene with coronary artery disease. JAMA - J Am Med Assoc. 2017;317(9):937–46.
- [5] Steinhagen-Thiessen E, Stroes E, Soran H, Johnson C, Moulin P, Iotti G, et al. The role of registries in rare genetic lipid disorders: Review and introduction of the first global registry in lipoprotein lipase deficiency. Atherosclerosis [Internet]. 2017;262:146–53. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2016.08.023>