

# **HIPERTRIGLICERIDEMIA PRIMÁRIA - PRINCIPAIS ETIOLOGIAS EM PACIENTES SEGUIDOS EM AMBULATÓRIO DE REFERÊNCIA EM LÍPIDES EM CAPITAL DO NORDESTE DO BRASIL**

**XXXI Encontro de Extensão**

Maria Adeilana Silva Lima, Renan Magalhães Montenegro Júnior, Camila Lopes do Amaral, Lorena Taúsz, Victor Resende Veras, Virginia Oliveira Fernandes

Objetivos: Identificar pacientes seguidos no ambulatório de endocrinologia do Hospital Universitário Walter Cantídio, da Universidade Federal do Ceará (HUWC-UFC) com hipertrigliceridemias com etiologias primárias. Metodologia: Foram inseridos no estudo pacientes seguidos no ambulatório de endocrinologia do HUWC-UFC com hipertrigliceridemia (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 ABCA1 AGPAT2 AKT2 APOA5 APOC2 BSCL2 CAV1 CFTR CIDE CTRC CYP27A1 GPIHBP1 LIPA LIPE LMF1 LMNA LMNB2 LPL PLIN1 POLD1 PPARG PRSS1 PSMB8 SMPD1 SPINK1 e ZMPSTE24. Resultados: Foram realizadas análises genômicas de 85 pacientes que preencheram os critérios do estudo. Foram identificados 14 pacientes com alterações genéticas compatíveis com formas primárias de hipertrigliceridemia, sendo o LPL o gene mais envolvido, seja em homozigose ou em heterozigose. Conclusões: As etiologias secundárias de hipertrigliceridemia são mais frequentes se comparadas às primárias, 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: hipertriglyceridemia. análise genômica. aconselhamento genético.