**ABETALIPOPROTEINEMIA: UM CASO DE SUCESSO**

Vanessa Berto Gomes Praxedes1, Danilo Rocha de Arruda1; Carolina de Paiva Farias1; Rebeca Falcão Lopes Mourão1; Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade2,3

1Acadêmico de Medicina, Centro Universitário Christus, Fortaleza, Ceará, Brasil
2Docente do curso Medicina, Centro Universitário Christus, Fortaleza, Ceará, Brasil
3Docente do curso Medicina, Universidade Estadual do Ceará, Fortaleza, Ceará, Brasil

**INTRODUÇÃO:** A abetalipoproteinemia é uma doença autossômica recessiva muito rara (prevalência estimada de menos de 1:1.000.000), que geralmente se manifesta durante o primeiro ano de vida ou infância precoce. É causada pela mutação dos dois alelos do gene *MTTP*, o que impede a codificação da "microsomal triglyceride protein" (MTP), proteína responsável pela formação de quilomícrons e VLDL intracelular no lúmen intestinal e no fígado, resultando em baixos níveis de colesterol. Está associada a atraso de crescimento, diarreia, vômitos e má absorção de gordura. Além disso, pode cursar com déficit de vitaminas lipossolúveis (K, E, D e A), degeneração espinocerebelar, acantocitose e retinose pigmentar.

**OBJETIVO:** Apresentar evolução de paciente com abetalipoproteinemia após instituição precoce do tratamento.

**RELATO DE CASO:** J.O.S.C., sexo masculino, 1 ano e 10 meses, natural e procedente de Mossoró-RN, procurou serviço de Genética Médica, aos 7 meses de idade devido a um quadro de ganho de peso inadequado e vômitos diários iniciados na segunda semana de vida. Apresentou pré-natal sem intercorrências, com PN: 3784g e CN: 51 cm. Aos 6 meses e 24 dias de vida, seu peso era de 5300g (<p3). Durante investigação do quadro, foram realizados exames complementares que evidenciaram anemia, hipocolesterolemia e hipotrigliceridemia; ApoB=0,0mg/dL; Vitamina A: 0,2; Vitamina E<0,3mg/L; Pesquisa de gordura fecal (SUDAM III) positivo. Na TC de abdome, não foram identificadas alterações hepáticas, apenas distensão de alças intestinais. Foi realizado painel multigênico para doenças tratáveis, que identificou uma variante de significado incerto em homozigose no gene *MTTP*. Diante desses achados, fechou-se o diagnóstico de abetalipoproteinemia. Iniciou-se, então, terapia multidisciplinar com dieta pobre em gordura, com 10% de lipídios, calculada por nutricionista pediátrico, reposição de vitamina A (150 mg/kg/dia), de vitamina D (1000 UI/dia), de vitamina E (100 UI/kg/dia) e de vitamina K (10 mg/semana). Em relação ao desenvolvimento neuropsicomotor, sentou-se sem apoio entre 7 e 8 meses e andou com 1 ano e 2 meses. Aos 18 meses de vida, começou acompanhamento fonoaudiológico devido a um quadro de atraso de linguagem. Ademais, paciente também é assistido por terapia ocupacional e fisioterapia. Após início do tratamento, houve uma evolução favorável no quadro do paciente, com a interrupção dos episódios de vômitos e diarreia, além do aumento de peso. Com 1 ano e 1 mês, pesava 8800g (p15), com 1 ano e 3 meses, 10500g (p50) e com 1 ano e 6 meses, 11300g (p50). Realizou, recentemente, exame oftalmológico, que não identificou anormalidades.

**CONCLUSÃO:** A abetalipoproteinemia é uma doença rara e desafiadora. Todavia, o progresso deste paciente, evidenciado, sobretudo, pelo o ganho de peso e pelos avanços nos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor, ressalta a importância do diagnóstico e da instituição precoce de tratamento para o melhor prognóstico dos pacientes.

**PALAVRAS-CHAVE:** abetalipoproteinemia, tratamento, apolipoproteína