

Juarez Roberto de Oliveira Vasconcelos<sup>1</sup>, Gabriela Carolina Borges<sup>1</sup>, Luana Santiago da Silva<sup>1</sup>, Gustavo Barreto Antunes Elias<sup>1</sup>, Paulo Victor Zattar Ribeirão<sup>2</sup>, Lisandra Mesquita Batista<sup>2</sup>, Ruan Junio Lopes Bicalho<sup>1</sup>, Rosana da Costa Figueiredo<sup>1</sup>, Gabriel Tedd<sup>1</sup>, Rosamar Eulira Fontes Rezende<sup>1</sup>.

1 - Divisão de Gastroenterologia do HCFMRP-USP, 2 - Departamento de Genética do HCFMRP-USP.

## Introdução

A MASLD é uma das principais causas de doença hepática crônica no mundo, sendo frequente em indivíduos com obesidade e/ou diabetes mellitus tipo 2. A hipobetalipoproteinemia familiar (HF) é uma doença genética recessiva que cursa com níveis reduzidos de apolipoproteína B (APOB), causando redução de LDL e VLDL e aumento de depósito de triglicerídeos no fígado sendo uma causa secundária de esteatose hepática em indivíduos magros (Lean NASH). O presente trabalho tem como objetivo mostrar um caso de MASLD decorrente de obesidade associada à HF, uma condição incomum.

## Relato de caso

Sexo feminino, 43 anos, assintomática, encaminhada por achados sugestivos de esteatose hepática em ultrassonografia de abdome. Portadora de obesidade grau II (IMC 36 kg/m<sup>2</sup>), sem outros distúrbios metabólicos. Negava ingestão de álcool, chás ou medicamentos hepatotóxicos. Avaliação laboratorial revelou Colesterol total: 98 mg/dl, LDL: 33 mg/dl, HDL: 51 mg/dl, triglicérides: 48 mg/dl, mesmo sem utilizar hipolipemiantes. Dosagem de apolipoproteína B de 38 mg/dl (referência: entre 46 e 148 mg/dl), suscitando a hipótese de hipobetalipoproteinemia familiar, confirmada por pesquisa genética que revelou variante patogênica da APOB: C2608C>T, em heterozigose, presente em 10 a 15% dos casos de HF. Pesquisa do polimorfismo do gene PNPLA3 revelou genótipo CC, ou seja, com menor risco de evolução para cirrose e carcinoma hepatocelular. Avaliação por elastografia hepática transitória (*Fibroscan*) demonstrou elasticidade hepática de 5 kPa (F0), IQR/Mediana de 14 %, CAP de 400dB/m (esteatose grau 3). Paciente recebeu orientações nutricionais e de atividade física, além de reposição de vitaminas lipossolúveis e avaliação oftalmológica, devido associação com retinite pigmentosa. Além disso, suas duas filhas (com 13 e 17 anos) foram convocadas para avaliação clínica e laboratorial.

## Conclusões

A HF é uma condição que deve ser lembrada em pacientes com esteatose hepática e níveis reduzidos de LDL, VLDL e triglicerídeos, mesmo em indivíduos obesos, sendo necessária confirmação diagnóstica com dosagem sérica de APO-B e se possível com painel genético dos genes APO B, ANGPTL3, LDLR, PCSK9, LDLRAP1, sendo importante para o aconselhamento genético familiar.