

# Alterações hepáticas na Abetalipoproteinemia: Relato de caso

Renata Soares Ferreira Bona<sup>1</sup>;Thaissa Carvalho Viaggi<sup>1</sup>; Ana Carolina De Melo Machado Leca<sup>1</sup>,  
Lilian Rose Maia Gomes De Araujo<sup>1</sup>; Cinthia Cecilia Cabral Cordeiro da Silva<sup>1</sup>; Fortunato Jose Amaral Cardoso Neto<sup>1</sup>;  
Isabella Ramos De Oliveira Liberato<sup>1</sup>; Adriana Gomes Ferreira<sup>1</sup>; Edmundo Pessoa Lopes<sup>1</sup>; Ana Cecilia Menezes de  
Siqueira<sup>1</sup>

1. Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira , Recife-PE;  
(renatinhasoares93@gmail.com)

## INTRODUÇÃO

A abetalipoproteinemia (ABL) é uma doença autossômica recessiva provocada por mutações no gene da MTTP (Proteína Microssomal de Transferência de Triglicerídeos).

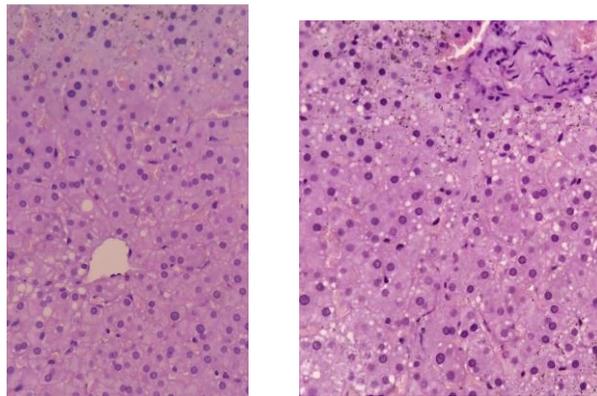
Caracteriza-se pela ausência completa de lipoproteínas plasmáticas contendo apolipoproteína (apo) B = quilomícrons, VLDL e LDL. Sua prevalência oscila entre 1:300.000 e 1:1.000.000; Geralmente, aparece na infância com esteatorréia, distensão abdominal e déficit de crescimento. Pode cursar com esteatose hepática e evoluir para cirrose.

## OBJETIVOS

Descrever as alterações hepáticas desencadeadas pela abetalipoproteinemia.

## DESCRIÇÃO DO CASO

LDN, 24 anos, foi encaminhado por alterações das aminotransferases (ALT 447 U/L, AST 261 U/L). Já havia investigação durante a infância e pesquisa das doenças hepáticas mais comuns. Porém, sem definição diagnóstica. Nos antecedentes, referia pais consanguíneos, icterícia ao nascer e aos 5 anos de idade, bem como atraso no desenvolvimento psicomotor e diarreia. Desde os 7 anos, apresentava tremores frequentes, tendo sido diagnosticado com ataxia. Ao exame físico, apresentava ptose palpebral a esquerda e hepatomegalia 4 cm abaixo do rebordo costal. Nos exames laboratoriais, foram observados os seguintes níveis séricos: AST=261 U/L; ALT=447 U/L; FA=328 U/L; GGT=21 U/L; BT=0,7; INR=1,2; CREAT=0,3 mg/dL; CT=40 mg/dL; LDL = 1,0 mg/dL, HDL=24 mg/dL; TG=11 mg/dL; Albumina=4,3 g/dL; Apolipoproteína A = 56 g/L (VR:103-202) e Apolipoproteína B = 23 g/L (VR:60-113). A pesquisa genética revelou deleção homocigota, abrangendo os éxons 11 a 16 do gene MTTP, confirmando o diagnóstico de abetalipoproteinemia. Na ultrassonografia observou-se o fígado normal com contornos preservados com leve aumento difuso da sua ecogenicidade, com veia porta de 0,9 cm e fluxo hepatopetal, além de baço normal.



Biópsia hepática corada com hematoxilina-eosina – Fonte própria

Na biópsia hepática, o fígado apresentava arquitetura lobular preservada e identificou-se esteatose microvesicular, sem achados para NASH. Iniciado tratamento com dieta restrita em lipídeos e triglicerídeos de cadeia longa, sendo ofertada fórmula com módulo de carboidrato e proteína e triglicérides de cadeia média, além de reposição de vitaminas lipossolúveis, observando-se normalização das aminotransferases, melhora dos tremores e diarreia, apesar da manutenção dos baixos níveis de colesterol, LDL (2,0 mg/dL) e triglicérides.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A ABL é uma enfermidade, que eventualmente pode chegar na idade adulta sem o diagnóstico definido. O hepatologista deve ter em mente esta possibilidade diagnóstica frente a um paciente com elevação enzimática e doença hepática gordurosa. O tratamento precoce, com restrições dietéticas e reposição de vitaminas, pode reduzir a gravidade da neuropatia e da retinopatia, bem como da doença hepática crônica e melhora na expectativa de vida.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 - Vlasschaert C, McIntyre AD, Thomson LA, Kennedy BA, Ratko S, Prasad C, Hegele RA. Abetalipoproteinemia Due to a Novel Splicing Variant in MTTP in 3 Siblings. J Investig Med High Impact Case Rep. 2021 Jan-Dec;9:23247096211022484. doi: 10.1177/23247096211022484. PMID: 34078172; PMCID: PMC8182224.
- 2 - Le R, Zhao L, Hegele RA. Forty year follow-up of three patients with complete absence of apolipoprotein B-containing lipoproteins. J Clin Lipidol. 2022 Mar-Apr;16(2):155-159. doi: 10.1016/j.jacl.2022.02.003. Epub 2022 Feb 12. PMID: 35221233.
- 3 - Takahashi M, Okazaki H, Ohashi K, Ogura M, Ishibashi S, Okazaki S, Hirayama S, Hori M, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M. Current Diagnosis and Management of Abetalipoproteinemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Oct 1;28(10):1009-1019. doi: 10.5551/jat.RV17056. Epub 2021 May 16. PMID: 33994405; PMCID: PMC8560840.