



Health
Residencies
Journal (HRJ).
2025;6(30):2-10

Relato de Caso

DOI:

<https://doi.org/10.51723/hrj.v6i30.839>

ISSN: 2675-2913

Qualis: B2

Recebido: 13/04/2023

Aceito: 07/03/2025

Dietoterapia na síndrome da hiperquilomicronemia familiar associada à alergia à proteína do leite de vaca: relato de caso

Diet therapy in familial hyperchylomicronemia syndrome associated with cow's milk protein allergy: case report

Alice Barreto de Meneses^{1*} , Ioná Irber¹ , Fernanda Damas de Matos¹ 

¹ Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal, Brasília, Distrito Federal – Brasil.

Correspondência: alicebarreto107@gmail.com

RESUMO

Objetivo: descrever a dietoterapia adotada para um paciente com um distúrbio genético raro, contribuindo para tratamentos futuros e nortando a conduta nutricional em casos similares. **Método:** estudo observacional e descritivo, do tipo relato de caso, acerca de um paciente de 1 ano e 9 meses, sexo masculino, diagnosticado com a síndrome da quilomicronemia familiar (SQF). Os dados foram coletados por meio de prontuário eletrônico após aprovação do Comitê de Ética e assinatura do TCLE. **Resultados:** para controle do nível sérico de triglicerídeos, foi necessário suspender o aleitamento materno e iniciar dieta com restrição de lipídios com leite de vaca desnatado acrescido de módulo de carboidrato e triglicerídeos de cadeia média. Após intervenções dietéticas e medicamentosas foi possível reduzir o nível de triglicerídeos. A exposição precoce ao leite de vaca pode levar ao desenvolvimento de alergia à proteína do leite de vaca, sendo necessários ajustes dietéticos. A dieta restrita em lipídios se mostrou eficiente para promover um perfil lipídico com triglicerídeos abaixo de 1.000 mg/dL e crescimento adequado. **Conclusões:** o acompanhamento nutricional é importante para o tratamento da SQF para evitar complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. É necessário manejo dietético adequado e avaliação periódica com profissionais capacitados.

Palavras-chave: Erros inatos do metabolismo; Quilomícrons; Hipertrigliceridemia; Alergia à proteína do leite de vaca; Dietoterapia.

ABSTRACT

Objective: to describe the diet therapy adopted for a patient with a rare genetic disorder, contributing to future treatments and guiding the nutritional approach in similar cases. **Methods:** observational and descriptive study, of the case report type, about a 1-year and 9-month-old male patient diagnosed with familial chylomicronemia syndrome. Data were collected through electronic medical records after approval by the Ethics Committee and signature of the consent. **Results:** to control serum triglyceride levels, it was necessary to suspend breastfeeding and start a lipid-restricted diet with skimmed cow's milk added with carbohydrate module and medium-chain triglycerides. After dietary and drug interventions, it was possible to reduce triglyceride levels. Early exposure to cow's milk can lead to the development of an allergy to cow's milk protein, requiring

dietary adjustments. A lipid-restricted diet has proven effective in promoting a lipid profile with triglycerides below 1,000 mg/dL and adequate growth. **Conclusions:** nutritional monitoring is important for the treatment of FCS to avoid complications and improve the patient's quality of life. Appropriate dietary management and periodic evaluation by professionals trained to treat rare diseases are necessary.

Keywords: Metabolism; Inborn errors; Chylomicronemia; Hypertriglyceridemia; Milk hypersensitivity; Diet therapy.

INTRODUÇÃO

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são condições metabólicas e representam um grupo de doenças de origem genética. São ocasionados por conta de um defeito enzimático que provoca uma falha em alguma via metabólica ou na síntese, degradação, armazenamento ou transporte de uma molécula do organismo. Por conta disso, pode ocorrer acúmulo ou deficiência de determinado substrato, que em uma situação de excesso ou privação pode apresentar alto potencial de gravidade para a saúde do indivíduo. Os EIMs são classificados de acordo com o tipo de metabolismo envolvido ou com a sua fisiopatologia e os mais comuns são as aminoacidopatias, as acidemias orgânicas, os distúrbios do ciclo da ureia, os distúrbios do metabolismo de carboidratos, os distúrbios da betaoxidação e as mitocondriopatias^{1,2}.

Um exemplo de EIM é a síndrome da quilomicronemia familiar (SQF), uma doença autossômica recessiva rara e com prevalência estimada de 1 a 2 casos por milhão na população ocidental³. A quilomicronemia familiar é uma desordem do colesterol e é causada pela deficiência da lipase lipoproteica (LPL), enzima necessária para a realização da hidrólise dos triglicerídeos presentes nos quilomícrons e nas lipoproteínas de muita baixa densidade (VLDL) e sua posterior disponibilização para produção de energia e armazenamento. Dessa forma, a falta dessa enzima leva ao acúmulo de quilomícrons no plasma e conseqüentemente hipertrigliceridemia e hipercolesterolemia⁴. A quilomicronemia também pode ocorrer por mutações nos genes que codificam algum dos cofatores necessários para o correto funcionamento da LPL, como a apolipoproteína C2 (APOC2), a apolipoproteína A5 (APOA5), o fator de maturação de lipase-1 (LMF1) ou a glicosilfosfatidilinositol ancorada à proteína de ligação da lipoproteína de alta densidade 1 (GPIHBP1)⁵.

As principais manifestações clínicas observadas em pacientes com deficiência da LPL são aumento expressivo da concentração de triglicerídeos no sangue e hiperquilomicronemia, soro lipêmico – ou seja, plasma sanguíneo com aparência leitosa –, dor abdominal aguda que pode ser seguida por anorexia, distensão abdominal, vômito ou diarreia, pancreatite, xantomas eruptivos, lipemia *retinalis* e hepatoesplenomegalia. Essas manifestações podem levar à perda de peso ou ganho de peso inadequado em crianças e deficiências nutricionais, corroborando para um caso de desnutrição⁶.

O principal tratamento para a síndrome da quilomicronemia familiar é a restrição severa de lipídios na dieta do indivíduo. Essa restrição apresenta obstáculos a longo prazo, como dificuldade de adesão e impacto negativo na qualidade de vida, além de não reduzir o risco de pancreatite em todos os pacientes⁵. O manejo dietético se torna especialmente difícil na população pediátrica, considerando suas necessidades nutricionais específicas e levando em conta que lactentes podem não tolerar o leite materno ou fórmulas infantis, reduzindo as possibilidades de tratamento dietético. O uso de fórmulas infantis com baixo teor lipídico e alta concentração de triglicerídeos de cadeia média ou o uso de leite de vaca desnatado se mostrou efetivo em relatos encontrados na literatura, promovendo ganho de peso e desenvolvimento adequado⁷⁻⁹. Entretanto, a introdução precoce do leite de vaca e a descontinuidade do aleitamento materno antes dos 6 meses de vida constituem fatores de risco para o aparecimento de alergias alimentares e outras patologias. Dessa forma, o tratamento dietético é um desafio e seu manejo deve ser feito com cuidado e por profissionais especializados¹⁰.

O conhecimento acerca dos distúrbios do metabolismo é muito importante para possibilitar o correto diagnóstico, prevenção e tratamento de forma precoce. Entretanto, atualmente existem poucos centros especializados em genética no Brasil, dificultando o aces-

so ao diagnóstico e tratamento desses casos. Assim, se faz necessário um maior investimento e destinação de recursos para essa área e um melhor entendimento acerca dessas condições pelos profissionais que lidam com esse público, que merecem atenção especial e um acompanhamento multidisciplinar².

Na SQF, o nutricionista, parte da equipe multidisciplinar, possui um papel de suma relevância no tratamento, visto que atualmente não existe um tratamento farmacológico para esses pacientes e o controle da doença é por meio de uma dieta rigorosa. Então, é função do nutricionista entender quais são as particularidades dessa condição para possibilitar a prescrição de uma dieta que seja capaz de fornecer os nutrientes necessários e permitir crescimento e desenvolvimento adequados do paciente¹¹. Dessa forma, os objetivos deste trabalho são descrever a dietoterapia adotada para um paciente com síndrome da quilomicronemia familiar e hipertrigliceridemia grave e descrever uma experiência bem sucedida do tratamento nutricional para essa síndrome, contribuindo para o aumento do conhecimento acerca das doenças raras.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo do tipo relato de caso, realizado com um paciente de 1 ano e 9 meses, sexo masculino, que esteve internado no Hospital Materno Infantil de Brasília Dr. Antônio Lisboa (HMIB) entre os dias 16 de julho a 05 de agosto de 2021 e que fez acompanhamento no Ambulatório de Genética Nutricional e médica. A criança foi acompanhada nesse serviço por 9 meses e passou por 9 consultas com nutricionista. O estudo envolveu a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) do responsável, coleta de dados por meio de prontuário eletrônico com o auxílio de formulário de coleta, interpretação dos dados e discussão e conclusão dos resultados.

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, da Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciências da Saúde/FEPECS/SES/DF, sob parecer de nº 5.533.136 e CAAE (Número de Certificado de Apresentação de Apreciação Ética) de nº 59360422.4.0000.5553. Solicitou-se assinatura dos pais e/ou responsáveis legais no TCLE para participação no estudo.

RELATO DO CASO

EGS, nascido em 08/05/2021, 2 meses, procedente de Brasília – DF, deu entrada no Pronto-Socorro do Hospital Materno Infantil de Brasília no dia 16 de julho de 2021 com quadro de diarreia com evacuações líquidas e presença de rajas de sangue acompanhada de perda de peso e desidratação. Na primeira avaliação, foi constatado que a criança apresentava alterações no primeiro teste do pezinho (não descritas em prontuário), hepatoesplenomegalia, anemia e soro lipêmico, o que dificultou a análise de vários exames laboratoriais. O paciente foi internado e iniciou investigação genética.

A criança é o primeiro filho de casal não consanguíneo, pai e mãe hígidos, provenientes do Tocantins, Brasil, avós paternos e maternos hígidos, sem história familiar de doenças. A criança nasceu de parto normal, com idade gestacional de 39 semanas e 5 dias e peso ao nascer de 2.915 g, sendo classificado com peso adequado para a idade gestacional, sem internações prévias. Foi amamentado exclusivamente em seio materno até as nove semanas.

Inicialmente, a dieta foi liberada com leite materno em pequenos volumes. Foi realizado exame laboratorial no dia 17 de julho de 2021. Os resultados e valores de referência (VR)^A foram os seguintes: colesterol total de 1.533 mg/dL (VR: <170), fosfatase alcalina de 511 U/L (VR: 50-136), gama glutamil transferase de 1.334 UI/L (VR: 15,0-85,0), glicemia de 87 mg/dL (VR: 65-90), hemácias de $3,30 \times 10^6/uL$ (VR: 3,90-5,30), hemoglobina de 9,5 g/d (VR: 9,5-13,5), hematócrito de 27,7% (VR: 32,0-42,0) e triglicédeos de 33.280 mg/dL (<75). Nesse momento, foi aventada hipótese diagnóstica de distúrbio do metabolismo do colesterol. Durante internação, evoluiu com hipoglicemias, elevação de enzimas hepáticas, anemia, lipemia *retinalis*, hepatoesplenomegalia e esteatose hepática e esplênica.

A partir desse momento o aleitamento materno foi suspenso e foi iniciada dieta por via oral com restrição de lipídeos, composta por leite de vaca desnatado acrescido de módulo de carboidrato e Triglicérido de Cadeia Média (TCM) para manter a ingestão de gordura menor do que 10% e de carboidrato de até 60% da necessidade diária. Em 22 de julho de 2022 necessitou de internação em Unidade de Terapia Intensiva para realização de exsanguineotransfusão, com redução

^A Valores de referência conforme o preconizado pela Diretriz Brasileira de Dislipidemias e Prevenção da Aterosclerose¹².

progressiva nos níveis de triglicerídeos e colesterol total nos dias subsequentes. Foi encaminhado para a enfermaria pediátrica e continuou recebendo leite de vaca desnatado por via oral, com volume ajustado de acordo com o ganho de peso. Após 11 dias do procedimento em UTI, novo exame laboratorial evidenciou lipidograma com colesterol total de 351 mg/dL (VR: <170), HDL de 29 mg/dL (VR: ≥45), LDL de 291 mg/dL (VR: <110), VLDL de 31 mg/dL e triglicerídeos de 156 mg/dL. O paciente recebeu alta hospitalar em 05/08/21 e foi encaminhado para seguimento ambulatorial com a nutricionista e equipe médica da Genética. Foi realizado exame molecular de painel para hipertrigliceridemias e pancreatites por Sequenciamento de Nova Geração pelo Mendelics Análise Genômica S.A. Foi identificada uma variante patogênica do gene *LPL* (chr8:19.954.279) C > T p.Pro234Leu ENST00000650287 em heterozigose e uma variante patogênica do gene *LPL* (chr8:19.954.222) G > A p.Gly215Glu ENST00000650287 em heterozigose, confirmando deficiência da *LPL* e diagnóstico de SQF.

Durante acompanhamento ambulatorial, com 3 meses de vida, o paciente desenvolveu alergia à proteína do leite de vaca (APLV), sendo suspenso leite de vaca e derivados e o paciente iniciou uso de fórmula extensamente hidrolisada acrescida de TCM e módulo de carboidrato para otimizar ingestão calórica. Sua dieta era composta por 156 kcal/kg, sendo 13,6 g de proteína (3,1 g/kg), 101,7 g de carboidrato e 23,9 g de lipídios, correspondendo a 8,2%, 60% e 31,8% do Valor

Energético Total (VET), respectivamente. Vale ressaltar que do total de lipídios, 80% era composto por TCM. Entretanto, os níveis de triglicerídeos continuaram elevados (605 mg/dL), então optou-se por iniciar introdução alimentar com frutas, vegetais e proteína de origem animal e suplementação com proteína de ervilha quando a criança tinha cerca de quatro meses. O uso da fórmula extensamente hidrolisada não foi interrompido, porém, a quantidade foi reduzida visando a redução do aporte de lipídeos. Durante o acompanhamento nutricional, fez uso de ferripolimaltose, suplemento vitamínico e mineral, biotina e vitamina D. Evoluiu sem intercorrências, porém com aumento nos níveis de triglicerídeos (1.442 mg/dL) após 8 meses do diagnóstico, então a quantidade de lipídios da dieta foi reduzida. A Tabela 1 demonstra a evolução do nível de triglicerídeos do paciente durante o acompanhamento.

No momento da análise a criança tinha 1 ano e 9 meses, sua dieta permanecia restrita em lipídios e composta por carnes, frutas e vegetais, com 111,7 kcal/kg de peso/dia, 3,7 g de proteína por dia, sendo distribuídas em 14% de proteína, 68% de carboidrato e 18% de lipídios, além de ter iniciado teste com leite de vaca para avaliação da tolerância. O esquema dietético utilizado nesse momento está exemplificado na Tabela 2.

Seguia com uso de suplemento vitamínico e mineral e vitamina D. Possuía crescimento e desenvolvimento adequados. A curva de crescimento do paciente está apresentada na Tabela 3. A estatura foi aferida apenas durante o acompanhamento ambulatorial.

Tabela 1 – Evolução do nível de triglicerídeos do paciente.

Data	Triglicerídeos (mg/dL)
17/07/2021	33.230
22/07/2021	17.058
22/07/2021	5.596
23/07/2021	2.164
24/07/2021	553
25/07/2021	503
27/07/2021	484
28/07/2021	339
29/07/2021	405
02/08/2021	156

Data	Triglicerídeos (mg/dL)
18/08/2021	693,1
23/08/2021	868
31/08/2021	558
13/09/2021	567
21/09/2021	605
05/10/2021	535
10/02/2022	471
23/03/2022	1.442
12/05/2022	1.116,7
21/11/2022	720

Tabela 2 – Esquema dietético do paciente.

Alimento		Quantidade (g/mL)	Alimento		Quantidade (g/mL)
07 horas	Fruta	120	18 horas	Vegetal A	20
	Aveia em flocos	15		Vegetal B	50
09 horas	Fruta	120		Vegetal C	50
	12 horas	Vegetal A	20	Arroz	40
Vegetal B		50	Feijão	34	
Vegetal C		50	Peito de frangopeixe	30	
Arroz		40	TCM	6	
Feijão		34	21 horas	Leite de vaca desnatado (pó)	15
Peito de frango/peixe		30		TCM	6
TCM		6			
15 horas		Fruta	120		
	TCM	6			
	Leite de vaca desnatado (pó)	15			

Vegetal A: abobrinha, acelga, agrião, aipo, alface, almeirão, bertalha, brócolis, cebola, chicória, couve, couve-flor, espinafre, escarola, hortelã, maxixe, mostarda, nabo, pimentão, palmito, repolho, rabanete, rúcula, taioba, tomate. Vegetal B: abóbora, berinjela, beterraba, cenoura, chuchu, jiló, quiabo, vagem. Vegetal C: batata inglesa, batata baroa, batata doce, cará, inhame, mandioca, milho verde. TCM: triglicerídeo de cadeia média.

Tabela 3 – Curva de peso, idade, estatura, ICM e classificação nutricional de acordo com os gráficos de crescimento da OMS (2006) do paciente durante o acompanhamento nutricional.

Data	Idade	Peso (g)	Estatura (cm)	IMC (kg/m ²)	Classificação nutricional (OMS, 2006)
16/07/21	2m e 9d	4170	-	-	Baixo peso para idade
19/07/21	2m e 12d	4290	-	-	Baixo peso para idade
21/07/21	2m e 14d	4255	-	-	Baixo peso para idade
26/07/21	2m e 19d	4060	-	-	Muito baixo peso para idade
29/07/21	2m e 22d	3980	-	-	Muito baixo peso para idade
30/07/21	2m e 23d	3920	-	-	Muito baixo peso para idade
31/07/21	2m e 24d	3970	-	-	Muito baixo peso para idade
01/08/21	2m e 25d	4000	-	-	Muito baixo peso para idade
02/08/21	2m e 26d	4030	-	-	Muito baixo peso para idade
03/08/21	2m e 27d	4010	-	-	Muito baixo peso para idade
05/08/21	2m e 29d	4085	-	-	Muito baixo peso para idade
26/08/21	3m e 18d	4340	57,5	13,13	Magreza acentuada
01/09/21	3m e 24d	4420	58	13,14	Magreza acentuada
08/09/21	4m	4675	59	13,4	Magreza
15/09/21	4m e 7d	4745	60	13,2	Magreza acentuada
06/10/21	4m e 28d	5220	61	14,03	Magreza
10/11/21	5m e 2d	6095	62	15,86	Eutrofia
13/04/22	11m e 5d	8465	71	16,80	Eutrofia
18/05/22	1a e 10d	8800	73	16,51	Eutrofia

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A SQF, também conhecida como hiperlipoproteinemia tipo 1 ou deficiência da enzima lipoproteína lipase, é uma desordem genética caracterizada pelo aumento severo dos triglicerídeos circulantes. Essa desordem é causada por mutações genéticas que interferem no funcionamento dessa enzima. No caso relatado foi identificada mutação no gene *LPL*, responsável pela codificação dessa enzima. Essa mutação é a mais frequente nos casos de SQF¹³.

O diagnóstico da SQF geralmente é demorado e complicado. De acordo com um estudo de Davidson et al.¹⁴ (2017) realizado com pacientes diagnosticados com SQF, metade dos indivíduos analisados tiveram uma internação hospitalar causada por pancreatite aguda prévia ao diagnóstico. O diagnóstico tardio pode levar a sérias consequências para esses pacientes. Dessa forma, no caso relatado observa-se que a rápida identificação de um possível erro inato do metabolismo com início ágil da investigação genética contribuiu para um tratamento eficaz dos primeiros sintomas da criança. Um diagnóstico definitivo contribui para um melhor manejo e prognóstico da doença em questão¹¹.

Para o diagnóstico clínico da SQF, Falko¹¹ (2018) propõe um algoritmo que indica que o paciente deve apresentar hipertrigliceridemia severa e refratária ao tratamento padrão para redução de triglicerídeos, com valores de triglicerídeos acima de 880 mg/dL por 3 coletas consecutivas. Além disso deve haver a revisão da história familiar do paciente e a exclusão de causas secundárias para elevação dos triglicerídeos juntamente com a análise de mutações genéticas. O teste genético molecular é importante para confirmar a SQF, mas não deve ser usado como critério diagnóstico, visto que nem todas as mutações genéticas são conhecidas.

Até o presente momento, não existem tratamentos farmacológicos para essa síndrome e o tratamento se dá essencialmente pelo manejo dos sintomas por meio de uma dieta restrita e com muito baixo teor de gorduras^{11,15}. As principais recomendações dietéticas para os pacientes com SQF envolvem: a redução da ingestão de gorduras, com consumo de até 15-20 g de lipídios por dia ou consumo de lipídios de até 10-15% do Valor Energético Total (VET). A restrição de lipídios deve ser individualizada para alcançar as recomendações de ingestão de ácidos graxos essenciais (ácido

α -linolênico e ácido linoleico) de 2-4% da ingestão calórica total e o uso de Triglicerídeos de Cadeia Média (TCM) para o alcance das necessidades nutricionais. O TCM é recomendado pois a sua via metabólica não envolve os quilomícrons, não afetando nos níveis de triglicerídeos; o consumo de proteínas magras e com baixo teor de gordura e por fim, a priorização do consumo de carboidratos complexos e restrição de carboidratos simples e refinados. Recomenda-se o consumo de carboidratos de até 60% do VET. Além disso, é importante monitorar os níveis de vitaminas e minerais para avaliar a necessidade de suplementação¹⁵. Em relação aos triglicerídeos, o alvo é manter os níveis abaixo de 1.000 mg/dL e preferencialmente abaixo de 400 mg/dL¹⁶.

Relatos de casos encontrados na literatura acerca da SQF em lactentes descrevem como dietoterapia a interrupção do aleitamento materno e início de uma dieta com baixo teor de lipídios. Nos casos analisados optou-se por utilizar fórmula modificada com muito baixo teor de carboidrato e lipídio ou leite de vaca desnatado acrescido de módulo de TCM, assim como ocorreu com o paciente do caso em questão. Em todos os casos observou-se redução importante nos níveis de triglicerídeos e evolução satisfatória, ressaltando a importância da intervenção dietética para o tratamento da hipertrigliceridemia e melhoria da qualidade de vida a longo prazo^{8,9,17,18}.

A restrição dietética severa implica em outras dificuldades, especialmente para a nutrição de lactentes e crianças. O leite de vaca desnatado não fornece todos os nutrientes adequados para o correto desenvolvimento das crianças nos primeiros anos de vida, além de possuir quantidades excessivas de proteína, sódio, potássio e cloro e quantidades insuficientes de vitaminas e ferro, o que enfatiza a necessidade de monitoramento sérico dos micronutrientes para evitar quaisquer deficiências nutricionais ou complicações¹⁹.

Além das dificuldades em relação ao aporte nutricional, a oferta precoce do leite de vaca pode aumentar a chance de desenvolvimento de APLV, uma das alergias alimentares mais comuns em crianças. A APLV é definida como uma reação adversa à proteína do leite e geralmente ocorre nos primeiros 2 anos de vida. Os fatores de risco incluem lactente do sexo masculino, etnia asiática e africana e história familiar de atopia¹⁰.

O papel da exposição precoce às proteínas do leite de vaca no desenvolvimento de alergias ainda não está claro e os dados são insuficientes. Entretanto, sabe-se que o consumo de leite de vaca nos primeiros meses de vida pode causar disbiose intestinal e que o aleitamento materno exclusivo é importante para o desenvolvimento de uma microbiota saudável, do sistema imune e do desenvolvimento neuropsicomotor, além de interferir no estado nutricional a longo prazo, atuando como efeito protetor para o aparecimento de sintomas alérgicos^{10,20}. O desenvolvimento dessa alergia alimentar no paciente do estudo dificultou o manejo nutricional pois limitou as opções de alimentos permitidos e aumentou o custo da alimentação, visto que foi necessário o uso de um suplemento de proteína de origem vegetal. Vale ressaltar que existe disponível no Brasil uma fórmula infantil de baixo teor lipídico e destinada para crianças que necessitam de uma dieta com baixa ingestão de triglicerídeos de cadeia longa e elevada ingestão de TCM. Essa fórmula não foi utilizada com o paciente em questão por conta do seu elevado valor financeiro e por não ser fornecida pelo governo até a presente data.

A alimentação da criança com SQF deve incluir a restrição de lipídios em todas as idades e durante toda a vida, sendo elaborada com base nos princípios de uma alimentação saudável e adequada para a idade. A não adesão à dieta pode levar a pancreatite aguda, complicação comum na SQF e que pode ser fatal¹⁵. No caso estudado foi necessário um trabalho extenso para educação dos familiares acerca da doença e das necessidades nutricionais específicas da criança. Após alguns meses de tratamento foi observada boa aderência da dieta e compreensão das restrições alimentares por parte da família.

Para a avaliação nutricional de crianças deve-se usar os gráficos de crescimento adequados para idade propostos pela Organização Mundial da Saúde (OMS), de forma a monitorar se o crescimento está ocorrendo

de maneira satisfatória. A educação nutricional para o paciente e para a família é importante para que os cuidadores aprendam sobre leitura de rótulos, planejamento de refeições e alimentação saudável, para que tenham autonomia para realizar as escolhas alimentares mais adequadas e que sejam compatíveis com as recomendações dietéticas para a condição. No caso relatado a educação nutricional e o acompanhamento próximo foram importantes para possibilitar a melhora do estado nutricional da criança¹⁵.

CONCLUSÕES

A SQF é uma condição que exige acompanhamento multiprofissional e é de extrema importância a participação do nutricionista. Por ser uma doença que afeta o metabolismo de nutrientes, ela interfere diretamente no desenvolvimento dos indivíduos e exige uma dieta rigorosa. A intervenção dietética é importante e se mostrou eficaz e imprescindível para a redução dos níveis de triglicerídeos e colesterol.

A partir desse estudo, foi possível perceber que o leite desnatado se configura como uma alternativa possível quando não há a disponibilidade de fórmulas adequadas, mas o seu consumo nos primeiros meses de vida, atrelado ao desmame precoce podem trazer outras dificuldades, como alergias alimentares. Também foi possível perceber que após estabilização dos níveis séricos de triglicerídeos e controle dos sintomas iniciais, a fórmula extensamente hidrolisada (41% de carboidrato, 11% de proteína e 48% de gordura, sendo 50% de TCM) foi bem tolerada, mas a opção que se mostrou mais adequada para a SQF foi o leite desnatado.

Por ser uma doença rara, é importante que existam profissionais nutricionistas capacitados e especializados no tratamento de doenças raras e condições genéticas, para que esses pacientes recebam as orientações adequadas e contribuam para um melhor prognóstico e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

1. Neri L. Dietoterapia nas doenças pediátricas. 1. ed. Rio de Janeiro: Rubio; 2021.
2. Kim C, Albano L, Bertolo D. Genética na Prática Pediátria. São Paulo: Manole; 2019.
3. Brunzell J, Deeb S. Familial lipoprotein lipase deficiency and hepatic lipase deficiency. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. The Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease. New York: McGraw-Hill Medical Publishing Division; 2001.

4. Kuthirolly S, Yesodharan D, Radhakrishnan N, Ganapathy A, Mannan AU, Hoffmann MM, Nampoothiri S. Lipoprotein Lipase Deficiency. *Indian J Pediatr.* 2021 Feb;88(2):147-53. Available from: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12098-020-03305-z>
5. Stroes E, Moulin P, Parhofer KG, Rebours V, Löhr JM, Aversa M. Diagnostic algorithm for familial chylomicronemia syndrome. *Atherosclerosis Suppl.* 2017 Jan;23:1-7. Doi: 10.1016/j.atherosclerosisup.2016.10.002. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1567568816300502?via%3Dihub>
6. Nyhan W, Hoffmann G. *Atlas of Inherited Metabolic Diseases*. Florida, Taylor & Francis Group, 2020.
7. Ahmad Z, Wilson D. Familial chylomicronemia syndrome and response to medium-chain triglyceride therapy in an infant with novel mutations in GPIHBP1. *J Clin Lipidol.* 2104;8(6). Available from: [https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874\(14\)00314-6/fulltext](https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874(14)00314-6/fulltext)
8. Coutinho ER, Carvalho DSO, Garcia E, Lottenmberg AM, Giraldez VZR, Salgado W et al. Síndrome da Quilomicronemia Familiar: Relato de caso em lactente com hipertrigliceridemia grave. In: Resumos do 41º Congresso da Sociedade de Cardiologia do Estado de São Paulo [internet]; 2020; São Paulo, SP. Jundiaí: Hospital Pitangueiras Jundiaí; 2020.
9. Susheela AT, Vadakapet P, Pillai L, Thampi S. Familial chylomicronemia syndrome: a case report. *J Med Case Reports.* 2021 Jan;15:5. doi: 10.1186/s13256-020-02609-0. Available from: <https://jmedicalcasereports.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13256-020-02609-0>
10. Solé D, Silva LR, Cocco RR, Ferreira CT, Sarni RO, Oliveira LC et al. Consenso Brasileiro sobre Alergia Alimentar: 2018 – Parte 1 – Etiopatogenia, clínica e diagnóstico. Documento conjunto elaborado pela Sociedade Brasileira de Pediatria e Associação Brasileira de Alergia e Imunologia. *Arq Asma Alerg Imunol.* 2018;2(1):7-38. Disponível em: http://aaai-asbai.org.br/detalhe_artigo.asp?id=851
11. Falko JM. Familial Chylomicronemia Syndrome: A Clinical Guide For Endocrinologists. *Endocr Pract.* 2018 Aug;24(8):756-763. Available from: [https://www.endocrinepractice.org/article/S1530-891X\(20\)35422-7/fulltext](https://www.endocrinepractice.org/article/S1530-891X(20)35422-7/fulltext)
12. Faludi AA, Izar MCO, Saraiva JFK, Chacra APM, Bianco HT, Afiune Neto A et al. Atualização da Diretriz Brasileira de Dislipidemias e Prevenção da Aterosclerose – 2017. *Arq Bras Cardiol.* 2017; 109(2Supl.1):1-76. Disponível em: <https://abccardiol.org/article/atualizacao-da-diretriz-brasileira-de-dislipidemias-e-prevencao-daaterosclerose-2017/>
13. Hegele RA, Berberich AJ, Ban MR, Wang J, Digenio A, Alexander VJ et al. Clinical and biochemical features of different molecular etiologies of familial chylomicronemia. *J Clin Lipidol.* 2018;12(4):920-927.e4. Available from: [https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874\(18\)30198-3/fulltext](https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874(18)30198-3/fulltext)
14. Davidson M, Stevenson M, Hsieh A, Ahmad Z, Crowson C, Witztum JL. The burden of familial chylomicronemia syndrome: interim results from the IN-FOCUS study. *Expert Rev Cardiovasc Ther.* 2017;15:415-423. Available from: [https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874\(18\)30207-1/fulltext](https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874(18)30207-1/fulltext)
15. Williams L, Rhodes KS, Karmally W, Welstead LA, Alexander L, Sutton L. Patients and families living with FCS. Familial chylomicronemia syndrome: Bringing to life dietary recommendations throughout the life span. *J Clin Lipidol.* 2018 Jul-Aug;12(4):908-919. doi: 10.1016/j.jacl.2018.04.010. Available from: [https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874\(18\)30208-3/fulltext](https://www.lipidjournal.com/article/S1933-2874(18)30208-3/fulltext)

16. Semenkovich CF, Goldberg AC, Goldberg IJ. Disorders of Lipid Metabolism. In: Melmed S, Polonsky SK, Larsen PT, Kronenberg HM, editors. Williams Textbook of Endocrinology (Thirteenth Edition). Editora: Elsevier; 2016. p. 1660-1700. doi: 10.1016/B978-0-323-29738-7.00037-X.
17. Parente AMV, Arrais RF, Azevedo JNV, Alves MTB. Síndrome de quilomicronemia familiar: Relato de caso. Resid Pediatr. 2020;0(0).
18. Takata RT, Schreiber R, Prado E, Mori M, Faria EC. Primeiro relato de uma criança brasileira portadora da mutação G188E do gene da lipoproteína lipase. Rev Paul Pediatr. 2010;28(4):405-8. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpp/a/ZgkZx99Fbqch4Nn48nhhv8M/?lang=pt&format=pdf>
19. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Primária à Saúde. Departamento de Promoção da Saúde. Guia alimentar para crianças brasileiras menores de 2 anos. Brasília; Ministério da Saúde, 2019. Available from: http://189.28.128.100/dab/docs/portaldab/publicacoes/guia_da_crianca_2019.pdf
20. Giannetti A, Toschi Vespasiani G, Ricci G, Miniaci A, di Palmo E, Pession A. Cow's Milk Protein Allergy as a Model of Food Allergies. Nutrients. 2021, 13, 1525. doi: <https://doi.org/10.3390/nu13051525>. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2072-6643/13/5/1525>

