

SÍNDROME DA QUILOMICRONEMIA FAMILIAR: UM RELATO DE CASO

Tatiana Pontes Vieira ¹

¹Centro Universitário Christus (Unichristus), Fortaleza (CE)

Introdução: A Síndrome da Quilomicronemia Familiar (SQF) é uma doença metabólica grave, autossômica recessiva monogênica, que acomete uma para cada um milhão de pessoas. Por falha na enzima lipase, o metabolismo dos triglicérides torna-se ineficaz, acumulando no sangue do paciente. São sintomas comuns na SQF quadros recorrentes de dor abdominal e pancreatite. **Relato de caso:** Paciente MFSX, 48 anos, sexo feminino, foi a consulta com endocrinologista para investigação de hipertrigliceridemia refrataria. Aos 8 anos teve diagnóstico de hipertrigliceridemia e desde então vem apresentando episódios de dor abdominal, três episódios de pancreatite aguda, xantomas eruptivos em membros de caráter intermitente e conjuntivite gordurosa, sendo todos sintomas relacionados a hipertrigliceridemia. Relata que ao longo dos anos procurou diversos especialistas, em que fez o uso de medicamentos como fibratos, ácido nicotínico, ômega 3, orlistat, mas sem melhora do quadro. Melhora parcial do quadro com dietas muito restritivas de carboidratos e gorduras, associadas a exercícios físicos, entretanto os níveis de triglicérides continuavam acima de 1.000 mg/ dL. Antecedentes familiares, relatou que irmã com hipertrigliceridemia e pai portador de diabetes. Foi solicitado teste genético, que apresentou variantes patogênicas no gene GPIHBP1. **Discussão:** A paciente em questão foi diagnosticada com SQF, continuando a dieta restritiva e exercício físico e iniciou terapia com volanesorsena 285 mg, subcutâneo de uso semanal, com melhora significativa nas taxas de triglicérides. O medicamento envolve medidas de longo prazo e medidas para complicações agudas da SQF. Em estudo randomizado duplo-cego e placebo-controlado de fase 1, a volanesorsena foi administrada em pacientes com hipertrigliceridemia grave ou não controlada e teve redução do quadro em 79% dos pacientes. O quadro clínico é acompanhado por viscosidade do sangue, onde as taxas de triglicérides podem ser 100 vezes maiores que a taxa basal. **Conclusão:** A SQF afeta

Realização:



Patrocínios:



diretamente a qualidade de vida do paciente, podendo acarretar diversos prejuízos à saúde física e psicológica destes. É fundamental o conhecimento da síndrome, a fim de melhor apoio profissional e terapêutico.

REFERÊNCIAS:

IZAR, Maria Cristina de Oliveira; SANTOS FILHO, Raul Dias dos; ASSAD, Marcelo Heitor Vieira; CHAGAS, Antonio Carlos Palandri; TOLEDO JÚNIOR, Alceu de Oliveira; NOGUEIRA, Ana Cláudia Cavalcante; SOUTO, Ana Cristina Carneiro Fernandes; LOTTENBERG, Ana Maria; CHACRA, Ana Paula Marte; FERREIRA, Carlos Eduardo dos Santos; LOURENÇO, Charles Marques; VALERIO, Cynthia Melissa; CINTRA, Dennys Esper; FONSECA, Francisco Antonio Helfenstein; CAMPANA, Gustavo Aguiar; BIANCO, Henrique Tria; LIMA, Josivan Gomes de; CASTELO, Maria Helane Costa Gurgel; CARTEZINI, Marileia; MORETTI, Miguel Antonio; BARRETO, Natasha Shessarenko Fraife; MAIA, Rayana Elias; MONTENEGRO JUNIOR, Renan Magalhães; ALVES, Renato Jorge; FIGUEIREDO, Roberta Marcondes Machado; FOCK, Rodrigo Ambrosio; MARTINEZ, Tânia Leme da Rocha; GIRALDEZ, Viviane Zorzanelli Rocha. Posicionamento Brasileiro sobre Síndrome da Quilomicronemia Familiar – 2023. *Arq. Bras. Cardiol.*, v. 120, n. 4, e20230203, mar. 2023.

KOLOVOU, G., KOLOVOU, V. e Katsiki, N. (2022). Volanesorsen: uma nova era no tratamento da hipertrigliceridemia grave. *Revista de medicina clínica*, 11 (4), 982. <https://doi.org/10.3390/jcm11040982>