

CONSIDERE SÍNDROME DE QUILOMICRONEMIA FAMILIAL (SQF)



+



=

SQF?

E DÊ A SEU PACIENTE
A RESPOSTA QUE
ELE TANTO PROCURA.

SQF é uma doença complexa, crônica, que leva a uma série de consequências envolvendo múltiplos órgãos.^{1,2}

SÍNDROME DE QUILOMICRONEMIA FAMILIAL (SQF): GENÉTICA. GRAVE. QUASE SEMPRE NEGLIGENCIADA.¹

✦ A hipertrigliceridemia grave é um sintoma característico da SQF que pode ser impressionantemente visível.^{3,4}



A SQF é uma doença genética de disfunção enzimática na qual a depuração dos quilomícrons é prejudicada.^{2,5,6}

- O acúmulo resultante de quilomícrons leva a hipertrigliceridemia grave e complicações associadas³
- Pacientes com SQF correm risco de pancreatite aguda potencialmente fatal, além de complicações a longo prazo^{3,5}
- Outros nomes para SQF incluem deficiência de lipoproteína lipase (LPL), hiperlipoproteinemia tipo I de Fredrickson e hiperlipidemia familiar^{2,5,7,8}

Importância do diagnóstico

O diagnóstico e o manejo correto da SQF reduzem o risco de pancreatite fatal.^{3,5,9}

Um diagnóstico também permite que os pacientes se conectem com outras pessoas para obter apoio.

Pacientes com SQF relataram ter se consultado, em média, com 5 médicos e 67% foram equivocadamente diagnosticados antes de receber um diagnóstico preciso.¹

CONSIDERAR A SQF E PROCURAR SINAIS E SINTOMAS-CHAVE PODE SER A DIFERENÇA ENTRE O DIAGNÓSTICO E UMA VIDA DE INCERTEZA PARA UM PACIENTE.^{1,10}

✦ Os pacientes geralmente apresentam níveis gravemente elevados de triglicerídeos plasmáticos (> 880 mg/dL) e geralmente não respondem a terapias de redução de lipídios.^{11,12}



Os pacientes geralmente apresentam um dos seguintes sintomas, ou ambos:

- Dor abdominal - leve a gravemente incapacitante⁴
- Pancreatite aguda ou crônica⁵

Outros sinais e sintomas que podem ocorrer em pacientes com SQF incluem:

- Xantoma eruptivo⁴
- Lipemia retinalis⁴
- Hepatoesplenomegalia⁴
- Perturbações gastrointestinais (náusea/vômito, inchaço)^{1,13}
- Fadiga/astenia¹
- Comprometimento cognitivo^{1,4}

Referências: **1.** Davidson et al. *Expert Rev Cardiovasc Ther.* 2017;15(5):415-423. **2.** Bijvoet et al. *Neth J Med.* 1993;42(1-2):36-44. **3.** Stroes et al. *Atheroscler Suppl.* 2017;23:1-7. **4.** Brunzell et al. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease.* 2001:2789-2816. **5.** Brahm et al. *Nat Rev Endocrinol.* 2015;11:352-362. **6.** Chait et al. *Advances in Internal Medicine.* 1992:249-273. **7.** Tremblay et al. *Front Genet.* 2014;5:90. **8.** Gotoda et al. *J Atheroscler Thromb.* 2012;19(1):1-12. **9.** Rahalkar et al. *Mol Genet Metab.* 2008;93(3):282-294. **10.** Jacqueline. <https://globalgenes.org/raredaily/my-journey-to-find-hope-with-familial-chylomicronemia-syndrome>. Acesso em 9 de junho de 2017. **11.** Tremblay et al. *J Clin Lipidol.* 2011;5(1):37-44. **12.** Reiner et al. *Eur Heart J.* 2011;32(14):1769-1818. **13.** Rosenson. http://cursoenarm.net/UPTODATE/contents/mobipreview.htm?35/25/36241?source=see_link. Acesso em 12 de junho de 2017.

BR-FCS-0201 – Dezembro 2019.

Material educacional destinado a profissionais da saúde, sendo eles prescritores/dispensadores de medicação ou não. Não há nenhum caráter promocional neste material. Este conteúdo não substitui o diagnóstico médico. Em caso de dúvidas, procure um especialista.