

Síndrome de quilomicronemia familiar

A síndrome de quilomicronemia familiar (SQF), do inglês *familial chylomicronemia syndrome* (FCS), é uma **doença autossômica recessiva rara** do metabolismo dos quilomicra.¹

Os valores de **triglicéridos** em doentes com SQF são habitualmente **10 vezes mais elevados** que o limite superior do normal.¹

A SQF apresenta as seguintes manifestações clínicas:¹

- **Dor abdominal**, relacionada ou não com a pancreatite
- **Pancreatite recorrente**, que pode ser fatal ou evoluir para pancreatite crónica
- **Xantomas eruptivos** do tronco e membros
- **Lipemia retinalis**
- **Hepatoesplenomegalia**
- **Atraso no desenvolvimento**
- **Náuseas e vômitos**
- **Artralgias**
- **Fadiga**
- **Sintomas neurológicos** tais como irritabilidade, défice de memória, demência, depressão

O diagnóstico diferencial da SQF é dificultado pela existência de causas secundárias de hipertrigliceridemia.¹ Foi proposto um score baseado em dados clínicos e na idade que poderá ajudar no diagnóstico da SQF (Figura 1).¹

HTG primária grave (Jejum TGs > 10 mmol/L ou 885 mg/dL)

Pré-seleção do doente em situação não aguda

1. Jejum de TGs > 10 mmol/L por três análises a sangue consecutivas (+5)^a
 - » Jejum de TGs > 20 mmol/L pelo menos uma vez (+1)
2. TGs anteriores < 2 mmol/L (-5)
3. Nenhum fator secundário (exceto gravidez e etinilestradiol) (+2)
4. História de pancreatite (+1)
5. Dor abdominal recorrente inexplicada (+1)
6. Sem história de hiperlipidemia familiar combinada (+1)
7. Sem resposta (Redução de TG < 20%) a tratamento hipolipidémico (+1)
8. Início dos sintomas aos:
 - < 40 anos (+1)
 - < 20 anos (+2)
 - < 10 anos (+3)

FCS Score

≥ 10: FCS muito provável

≤ 9: FCS improvável

≤ 8: muito improvável

Figura 1, adaptada de Colaço I et al¹

Síndrome de quilomicronemia familiar

Atualmente, o teste genético é o **gold standard** diagnóstico da SQF.

O algoritmo diagnóstico sugerido pela *European Atherosclerosis Society* permite identificar os casos aos quais realizar um teste genético (Figura 2).²

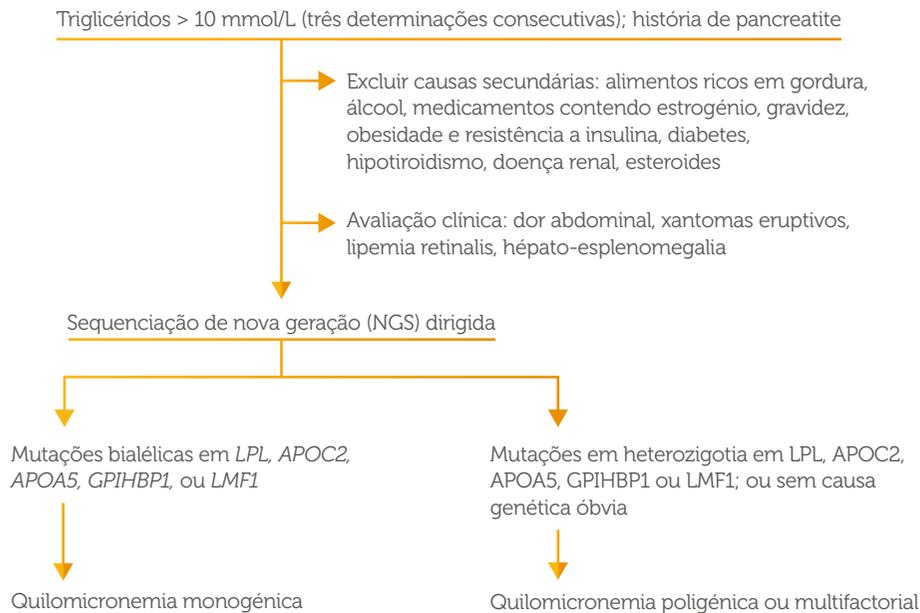


Figura 2, adaptada de Hegele RA et al²

São conhecidas variantes patogénicas em homozigotia ou heterozigotia composta em diversos genes relacionados com a lipólise dos quilomicra.¹

Em Portugal, o Grupo de Investigação Cardiovascular do Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA) dedica-se ao estudo do SQF e da identificação e classificação das variantes genéticas. A SPA apoia e incentiva a participação nos seus projectos.

Para referenciar doentes ao estudo do INSA para a realização do teste genético consulte o protocolo do estudo e os inquéritos clínicos³

Carregue para aceder

Abreviaturas: APOA5, apolipoproteína A5; APOC2, apolipoproteína C2; PCS, *familial chylomicronaemia syndrome* (síndrome de quilomicronemia familiar); GPIHBP1, proteína de ligação à lipoproteína de alta densidade ancorada ao glicosilfosfatidilinositol; HTG, hipertrigliceridemia grave; LMF1, factor de maturação da lipase 1; LPL, lipoproteína lipase; TG, triglicéridos; SQF, síndrome de quilomicronemia familiar.
Referências: 1. Colaço I, Araújo F, Aguiar P, Cruz D, Bourbon M, Sequeira Duarte J, Teixeira Veríssimo M. Síndrome de Quilomicronemia Familiar: Algoritmo Diagnóstico. RPMI [Internet]. 23 de Dezembro de 2021 [citado 31 de Janeiro de 2023];28(4):369-77. Disponível em: <https://revista.spmi.pt/index.php/rpmi/article/view/276>. 2. Hegele RA, Borén J, Ginsberg HN, Arca M, Averna M, Binder CJ, Calabresi L, Chapman MJ, Cuchel M, von Eckardstein A, Frikke-Schmidt R, Gaudet D, Hovingh GK, Kronenberg F, Lütjohann D, Parhofer KG, Raal FJ, Ray KK, Remaley AT, Stock JK, Stroes ES, Tokgözoğlu L, Catapano AL. Rare dyslipidaemias, from phenotype to genotype to management: a European Atherosclerosis Society task force consensus statement. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2020 Jan;8(1):50-67. doi: 10.1016/S2213-8587(19)30264-5. Epub 2019 Sep 30. PMID: 31582260. 3. Disponível em <https://gjcbourbonlab.owlstown.net/pages/2265>(data de último acesso: março 2023)

com o apoio de:



NP-26005 aprovado em março 2023