

AMBULATÓRIO DE DISLIPIDEMIA 2021

Coordenador: EMILIO HIDEYUKI MORIGUCHI

RELATO DE CASO PACIENTE A.P.B - HIPERQUILOMICRONEMIA FAMILIAR E USO VOLANESORSENA NO AMBULATÓRIO DE DISLIPIDEMIA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Paciente acompanhando com ambulatório de dislipidemia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre desde 2016. Após anos de seguimento, foi diagnosticada com Síndrome de Hiperquilomicronemia Familiar (SQF), fez muitos tratamentos, sem melhora significativa. Em 2021 começou tratamento com Volenesorsena (WAYLIVRA), um oligonucleotídeo anti-senso usado para SQF geneticamente confirmada e risco elevado de pancreatite. Descrição do caso: Paciente A.P.B, feminina, 29 anos, branca. Encaminhada ao HCPA após extensa investigação da elevação de triglicerídeos desde a infância, acompanhava na UBS de sua região. Referiu que dislipidemia foi diagnosticada aos 8 meses de idade, quando teve quadro de esplenomegalia e triglicerídeos de 9000. Desde então, realizou muitos tratamentos, sem resultado. Aos 7 anos começou com pancreatites recorrentes devido aos triglicerídeos acima de 5000. Até 2016 já havia tido 10 episódios de pancreatite, 3 naquele ano, necessitando de internação em UTI. Os medicamentos utilizados pela paciente à época eram: Creon, Ácido Nicotínico, Zet, Genfibrozila, Ômega 3. Continuou acompanhamento no ambulatório, com consultas de 3 em 3 meses, exames de controle, exame físico a cada consulta, dietas para hipertrigliceridemia severa e tratamento com novas medicações, tudo sob a preceptoria do Professor Emílio Moriguchi, responsável pelo ambulatório e referência nacional em dislipidemias. Neste período, paciente passou por diversas fases da doença, remissões, respostas positivas e negativas aos tratamentos, episódios de pancreatite, períodos de motivação e desistência do acompanhamento, mas sempre foi incentivada a voltar, assim fazendo-o. As repercussões físicas e emocionais eram significativas na vida da paciente. Medicações que foram inseridas ao longo dos anos: Corene-3, Dexilant, Fenofibrato, Ezetimiba. Em 2019, utilizou Alirocumabe, um inibidor de PCSK9 e realizou LDL aférese, sem resposta. Foi solicitada consultoria para genética médica e coletado material de teste genético para deficiência de lipase lipoproteica, que foi positivo, mudando o tratamento. Em abril de 2022, começam discussões científicas sobre o uso de Volanesorsena para SQF, e o ambulatório se mobilizou para entrar com pedido via judicial pelo fármaco. Em 29/03/2023, medicação chegou ao HCPA, e ocorre primeira aplicação. Ela recebeu 1 seringa semanal por 3 meses e após 1 seringa a cada 15 dias até completar 20 seringas. Após, a equipe

discutirá como será tratamento. Atualmente está na 16 aplicação, e os principais efeitos colaterais foram: dor e vermelhidão local e cefaléia. De efeitos adversos teve aumento de enzimas hepáticas e plaquetopenia, com hematúria microscópica. Precisou interromper o uso por 1 mês, devido aos efeitos adversos. Já foram retomadas as aplicações após normalização das alterações, sem intercorrências.