



## RV/D-011 - MANEJO DE LA HIPERQUILOMICRONEMIA FAMILIAR: NUEVOS HORIZONTES

M. Ortega Reina, S. Rodríguez Sánchez, V. Alfaro Lara, F. Espinosa Torre, L. Márquez López, A. González Estrada, L. Beltrán Romero y O. Muñoz Grijalvo

Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** La hiperquilomicronemia familiar se caracteriza por hipertrigliceridemia grave (TG > 1.000 mg/dl), pancreatitis recurrentes y xantomas eruptivos. Generalmente es debida a mutaciones en el gen de la lipoproteína lipasa (LPL), y actualmente el único tratamiento efectivo es la restricción estricta de grasas en la dieta. Volanesorsen es un oligonucleótido antisentido que imposibilita la síntesis de Apo-CIII, un importante regulador de los niveles de triglicéridos que actúa inhibiendo la LPL. Nuestro objetivo es analizar el comportamiento clínico y analítico de 3 pacientes con hiperquilomicronemia familiar tratados con volanesorsen en nuestro centro.

**Material y métodos:** Se han estudiado 3 pacientes afectados de hiperquilomicronemia familiar que recibieron volanesorsen 300 mg subcutáneo semanalmente durante dos años. Simultáneamente recibieron consejo dietético sobre la importancia de realizar una dieta hipograsa y limitar el consumo de alcohol.

**Resultados:** En los 3 pacientes se consiguió una reducción significativa de los valores de triglicéridos, alcanzando niveles inferiores a 880 mg/dl, con los que disminuye sustancialmente el riesgo de pancreatitis. El paciente 1, que había padecido más de 15 episodios de pancreatitis, no presentó ningún episodio mientras recibió volanesorsen 300 mg semanal. Durante los controles desarrolló plaquetopenia, por lo que la dosis se disminuyó a 150 mg semanales con lo que se normalizó el recuento plaquetario, pero esta dosis no fue efectiva para controlar los triglicéridos y el paciente presentó nuevamente pancreatitis, por lo que suspendió el fármaco. Los pacientes 2 y 3 presentaron una bajada significativa de triglicéridos (niveles de 150-400 mg/dl), sin pancreatitis y tolerando el fármaco sin incidencias. Actualmente siguen recibiendo tratamiento.

**Discusión:** Dado que no existe tratamiento farmacológico efectivo para la hiperquilomicronemia familiar, y que la restricción estricta de grasas en la dieta es complicada a largo plazo, el desarrollo de este fármaco podría suponer un gran avance en el manejo de la enfermedad.

### Bibliografía

- Gaudet D, Alexander VJ, Baker BF, Brisson D, Tremblay K, Singleton W, et al. Antisense Inhibition of Apolipoprotein C-III in Patients with Hypertriglyceridemia. *N Engl J Med*. 2015;373(5):438-47.
- 0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.