

SÍNDROME DE QUILOMICRONEMIA FAMILIAR (FCS):^a

Hereditario. Un cuadro clínico doloroso, recurrente y potencialmente fatal. A menudo subdiagnosticado.



Qué es FCS?

- El FCS es una enfermedad genética de disfunción enzimática que inhibe el metabolismo de los quilomicrones.^{2,4}
- La acumulación consiguiente de quilomicrones conduce a hipertrigliceridemia severa y las complicaciones asociadas.⁵
- El FCS es una condición que expone a los pacientes al riesgo de pancreatitis aguda, cuadro potencialmente fatal, así como a múltiples morbilidades a largo plazo, tales como dolor abdominal crónico y diabetes pancreatogénica.^{1,2,5,6}



El FCS puede ser fácilmente mal diagnosticado, como otras causas secundarias de hipertrigliceridemia. Los pacientes con FCS informaron haber visitado un promedio de 5 médicos previamente y el **67% fue mal diagnosticado** antes de recibir el diagnóstico preciso.¹ La pancreatitis aguda asociada a hipertrigliceridemia tiene peor evolución que la pancreatitis asociada a valores de triglicéridos normales.¹⁸



Un diagnóstico del FCS requiere recibir educación esencial en la enfermedad y el apoyo del entorno como parte de una estrategia de manejo de la enfermedad a largo plazo.

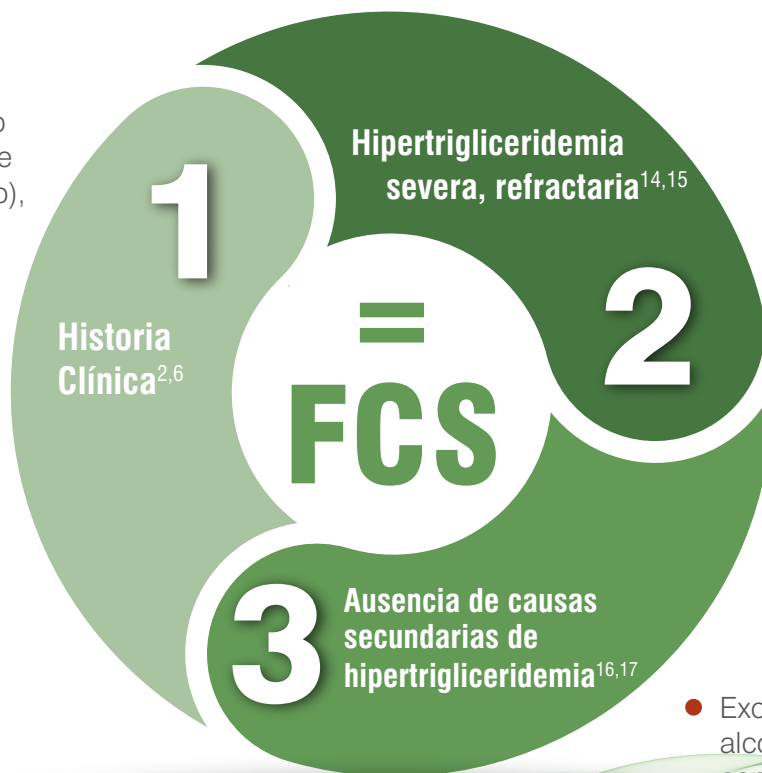
^a: Otros nombres para el FCS incluyen deficiencia de lipoproteína lipasa, hiperlipoproteinemia tipo I e hiperlipidemia familiar.^{2,4,12,13}

EL DIAGNÓSTICO, LA EDUCACIÓN Y LA CONEXIÓN

son elementos claves de una estrategia de manejo de la enfermedad de FCS a largo plazo.

El FCS puede ser diagnosticado clínicamente. Buscar:^a

- Pancreatitis aguda y / o dolor abdominal (puede ser recurrente o crónico), sin otras causas explicables



- Triglicéridos en ayunas > 880 mg / dL
- Sin respuesta, respuesta mínima a las terapias estándar.

- Exceso de consumo de alcohol, diabetes no controlada, ingesta de ciertos medicamentos u otras condiciones médicas.

EL ESTUDIO GENÉTICO ES ESENCIAL

En caso que necesite mayor información, por favor contactar a latammedinfo@ptcbio.com

a. Criterio diagnóstico propuesto.

Referencias:

1. Davidson et al. Expert Rev Cardiovasc Ther. 2017;15(5):415-423. 2. Brahm et al. Nat Rev Endocrinol. 2015;11:352-362. 3. Chait et al. Advances in Internal Medicine. 1992:249-273. 4. Bijvoet et al. Neth J Med. 1993;42(1-2):36-44. 5. Stroes et al. Atheroscler Suppl. 2017;23:1-7. 6. Brunzell et al. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. 2001:2789-2816. 7. Hegele et al. Curr Opin Lipidol. 2015;26(2):103-113. 8. Rahalkar et al. Mol Genet Metab. 2008;93(3):282-294. 9. Tehrani et al. J Res Med Sci. 2011;16(5):658-665. 10. Doyle. Patient. 2015;8(1):65-73. 11. Jacqueline. <https://globalgenes.org/raredaily/my-journey-to-fi nd-hope-with-familial- chylomicronemia-syndrome>. Accessed June 9, 2017. 12. Tremblay et al. Front Genet. 2014;5:90. 13. Gotoda et al. J Atheroscler Thromb. 2012;19(1):1-12. 14. Tremblay et al. J Clin Lipidol. 2011;5(1):37-44. 15. Reiner et al. Eur Heart J. 2011;32(14):1769-1818. 16. Miller et al. Circulation. 2011;123(20):2292-2333. 17. Berglund et al. J Clin Endocrinol Metab. 2012;97(9):2969-2989. 18. Nawaz et al. Am J Gastroenterol. 2015;110(10):1497-1503