

# Serendipity: una chance per L'HoFH

Patrizia Suppressa MD, PhD

Medicina Interna e Centro sovraziendale malattie rare "C. Frugoni"  
Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Bari

P.L. è una giovane madre di 41 anni che giunge al centro Lipigen di Bari nel marzo 2018. L'anamnesi familiare risulta positiva per dislipidemia (figlio di 16 anni, madre e sorella). Non riferisce eventi cardiovascolari, ipertensione arteriosa e abitudini voluttuarie. All'età di 13 anni primo riscontro occasionale di ipercolesterolemia (CT 590 mg/dl) per cui

aveva assunto dapprima terapia con atorvastatina 20 mg, successivamente sostituita con rosuvastatina 20 mg per il mancato raggiungimento del target terapeutico. Nel 2003 era stata sottoposta ad intervento di asportazione chirurgica di xantelasma bilateralmente e di un voluminoso xantoma in corrispondenza del gomito destro nel 2017. In tale occasione per il persistere di elevati valori di CT e C-LDL in aggiunta alla terapia ipolipemizzante in corso (Rosuvastatina 20 mg ed Ezetimibe 10 mg) era stato aggiunto Evolocumab 140

Autore corrispondente

Dott.ssa Patrizia Suppressa  
E-mail: patrizia.suppressa@gmail.com

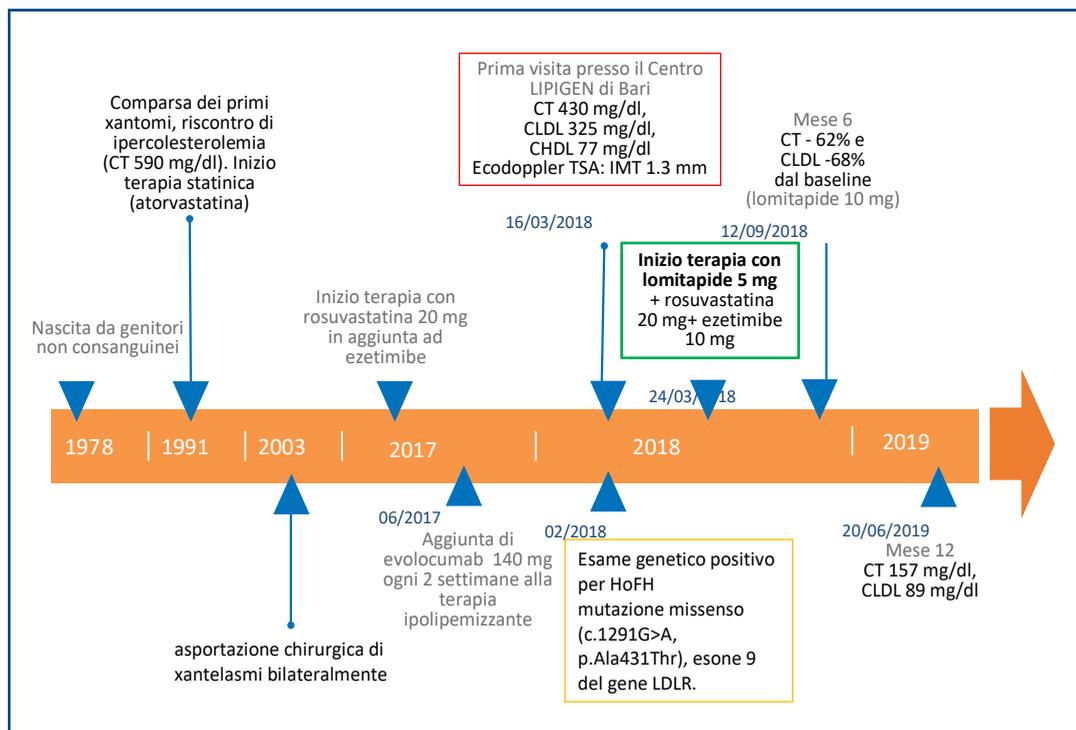


FIGURA 1

mg ogni 15 giorni. Giunta alla nostra osservazione, la paziente, normopeso (BMI 22.04 kg/m<sup>2</sup>), presentava un assetto lipidico suggestivo di ipercolesterolemia familiare (CT 430 mg/dl, C-LDL 325 mg/dl, C-HDL 77 mg/dl) con valori non a target per la sua classe di rischio cardiovascolare nonostante la massima dose di statina tollerata (Rosuvastatina 20 mg), Ezetimibe, Evolocumab 140 mg ogni 15 giorni e un corretto regime alimentare. L'indagine molecolare effettuato, confermava una mutazione missenso (c.1291G>A, p.Ala431Thr) in corrispondenza dell'esone 9 del gene LDLR in omozigosi.

In considerazione della diagnosi accertata di HoFH e dell'assenza di controindicazioni abbiamo introdotto Lomitapide 5 mg in aggiunta alla terapia ipolipemizzante con Rosuvastatina 20 mg ed Ezetimibe 10 mg, incrementata a 10 mg dopo 6 mesi per la buona tollerabilità del farmaco da parte della paziente. Già a 3 mesi dalla terapia con Lomitapide 5 mg avevamo osservato un miglioramento dell'assetto lipidico con una riduzione del CT e C-LDL rispettivamente del 62% e del 68% rispetto al baseline. I follow-up trimestrali hanno confermato una ulteriore riduzione dei valori di C-LDL e il raggiungimento del target di C-LDL (<100 mg/dl) dopo sei mesi di trattamento e graduale incremento di Lomitapide a 10 mg, in assenza di alterazioni dei test di funzionalità epatica.

Il caso descritto rappresenta un buon esempio di tollerabilità ed efficacia di Lomitapide in una paziente trattata in prevenzione primaria (avendo una storia personale muta per eventi cardiovascolari maggiori). Il corretto regime alimentare e la costante assunzione dei supplementi dietetici (acidi grassi essenziali e vitamin E) hanno garantito una buona *compliance* da parte della paziente e assenza di effetti avversi (sia gastrointestinali che laboratoristici).

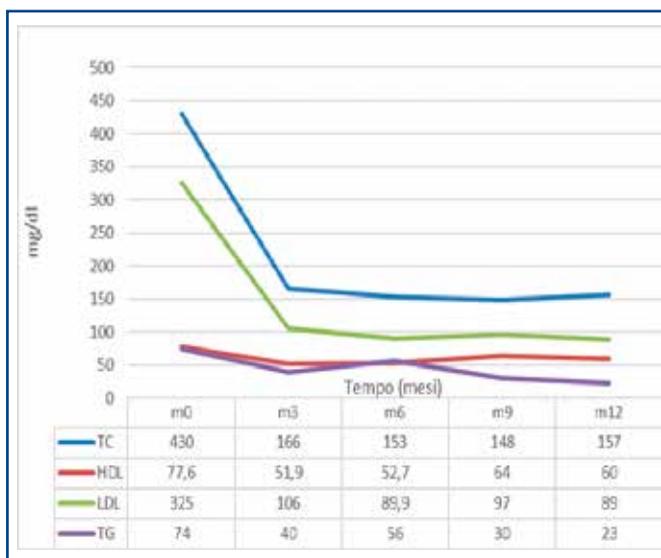


FIGURA 2

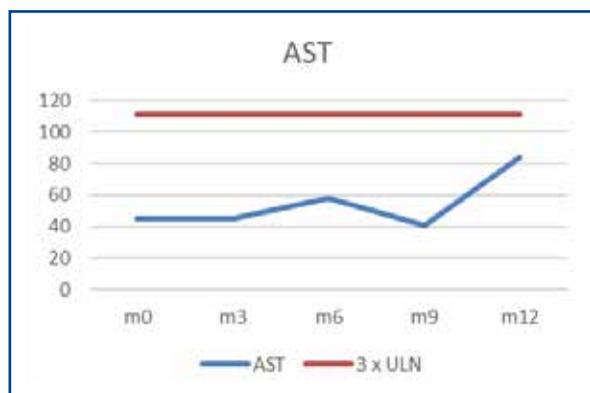


FIGURA 3

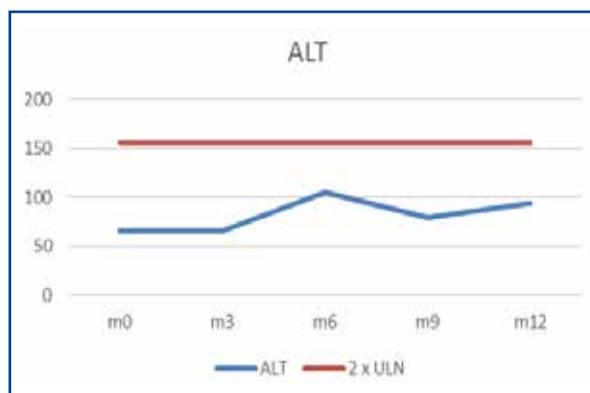


FIGURA 4