

Donna sarda con Ipercolesterolemia severa e genitori normocolesterolemici

Marcello Arca

Dipartimento di Medicina Traslazione e di Precisione, Sapienza Università di Roma

PRIME OSSERVAZIONI

Un fratello (anni 34) ed una sorella (anni 39) nati in Sardegna, si presentano per grave ipercolesterolemia (450-600 mg/dl) che mostra una scarsa risposta alla terapia.

Xantomatosi tendinea e cutanea; segni di CAD nella sorella.

Altri casi simili in rami collaterali della famiglia, ma i genitori erano normocolesterolemici.

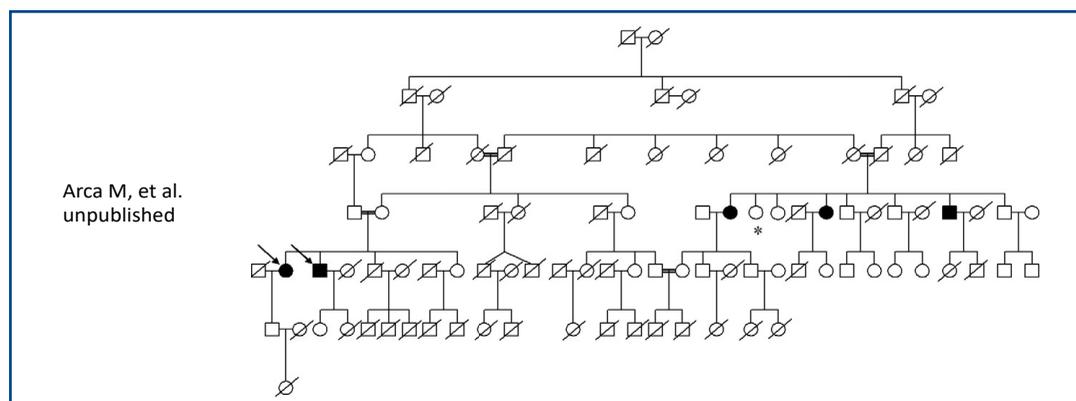


FIGURA 1 • Albero familiare.

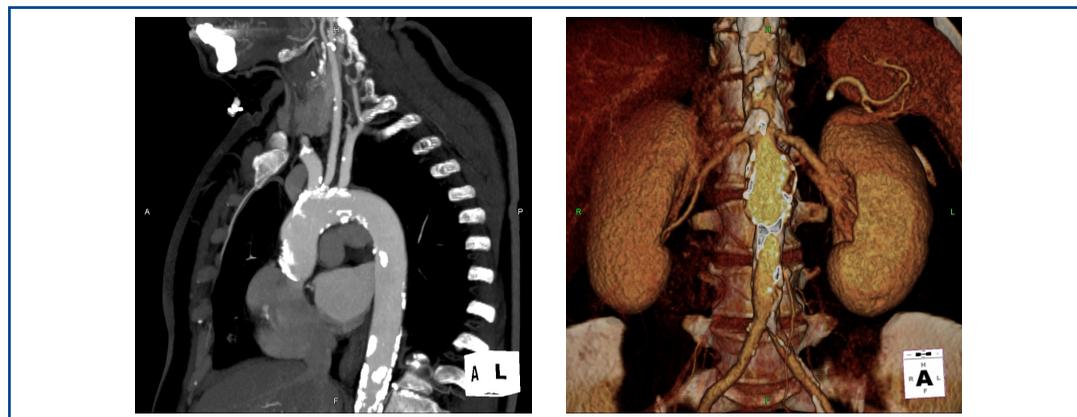


FIGURA 2 • Immagine angioTAc dell'aorta della paziente. *Intern Emerg Med.* 2011 Dec; 6(6): 571-3.

Autore corrispondente

Marcello Arca
E-mail: marcello.arca@uniroma1.it

TABELLA 1 • Case Report PMA: caratteristiche cliniche-ottobre 2016.

	Donna, 65 anni
<i>Genotipo</i>	- ARH (diagnosi molecolare)
<i>Anamnesi personale</i>	- LDL-C 150 mg/dl nonostante terapia massimale convenzionale - Xantomi tendinei e cutanei, xantelasma
<i>Altre caratteristiche cliniche</i>	- BMI 26,7; Fumo; assenza di consumo di alcool
<i>Terapia</i>	- Simvastatina 40 mg e ezetimibe 10 mg
<i>Ecografia epatica</i>	- Non disponibile

TABELLA 2 • Case Report: caratteristiche cliniche.

	Donna, 65 anni
<i>Complicanze vascolari pre-lomitapide</i>	- Malattia coronarica bivasale con occlusione cronica e collateralizzata della DA e dell'a. coronaria DX - Stenosi aortica moderato-severa con aorta a porcellana (mitralica lieve, insuf aortica, mitralica e tricuspidalica lievi) - Aterosmia diffusa dell'aorta toracica ed addominale Tromboendoarterectomia bilaterale (marzo 2012) - Furto intermittente della vertebrale destra per stenosi emodinamica dell'origine dell'a. succlavia omolaterale - Aneurisma dell'aorta addominale sotto-renale + stenosi a. renale sinistra - Diffusa aterosmia degli arti inferiori
<i>Patologie concomitanti pre-lomitapide</i>	- DMT2 - Ipertensione arteriosa - Anemia normocitica - Interstiziopatia polmonare cronica - Diverticolosi del colon - Insufficienza renale cronica

TABELLA 3 • Case Report PMA: caratteristiche cliniche - Settembre 2019.

	Donna, 65 anni
<i>Mutazione</i>	- ARH (diagnosi molecolare)
<i>Storia Clinica</i>	- Media LDL-C 80 mg/dl - Regressione xantelasma - Coronarografia: malattia coronarica trivasale con angioplastica e stent su A. circonflessa - Tac addome - Aneurisma dell'aoarta addominale sottorenale, che origina 4 mm al di sotto dell'origine dell'arteria renale sinistra. L'aneurisma si estende longitudinalmente per circa 56 mm, presentando un DTMax di 45 mm circa - Diffuse alterazioni parietali fibrocalcifiche a carico dell'asse iliaco bilateralmente, maggiormente evidenti a livello delle arterie iliache comuni. A carico del terzo prossimale dell'arteria iliaca comune sinistra è presente una placca mista, eccentrica, ulcerosa - Stenosi severa all'origine dell'arteria renale sinistra - Regolare l'origine ed il calibro del tripode celiaco, delle arterie mesenteriche superiore ed inferiore e delle arterie renali bilateralmente
<i>Caratteristiche cliniche</i>	- BMI 26,7; Ex fumatrice; no consumo di alcool
<i>Terapia</i>	- Simvastatina 40 mg, ezetimibe 10 mg, lomitapide 5 mg, PUFA
<i>Ecografia epatica</i>	- Elastografia 7/2018: ARFI 0,74 m/s pari a 1,64 Kpa. Ecografia: steatosi di grado lieve - MRI 6/2018: FE 30% - FE 7/2019: invariata

Dopo inizio della terapia, la paziente ha mostrato valori di LDL-C compresi tra 40-60 mg/dl. I controlli epatologici sia di imaging che di laborstorio non hanno mostrato variazioni si-

gnificative nei livelli delle transaminasi (che sono rimaste sempre nei limiti della norma) e nessuna apparente variazione nel grado di steatosi valutata mediante follow-up ecografico.