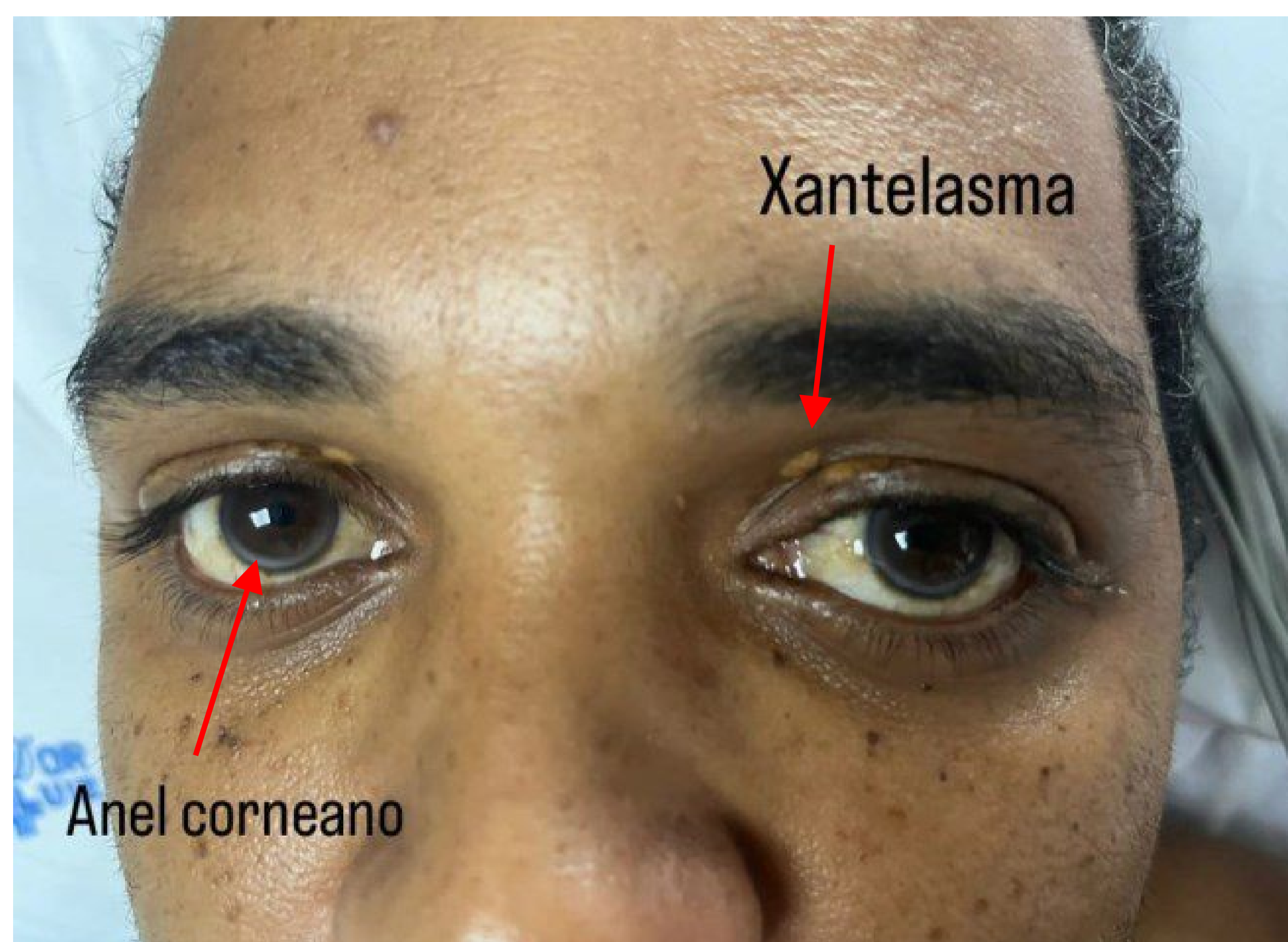


## INTRODUÇÃO

A hipercolesterolemia familiar (HF) é uma forma grave de dislipidemia de base genética que possui importante associação com DAC precoce e redução da expectativa de vida. Deve-se suspeitar de HF quando  $LDL > 190$  mg/dl e possíveis sinais clínicos, como presença de xantomas tendíneos, anel corneano antes dos 45 anos, e presença de doença cardiovascular precoce. A lei de Velveau remete à ideia de que casos raros vêm aos pares em um curto espaço de tempo. Dessa forma, descrevemos dois casos de HF diagnosticados nos meses de outubro e novembro de 2022.

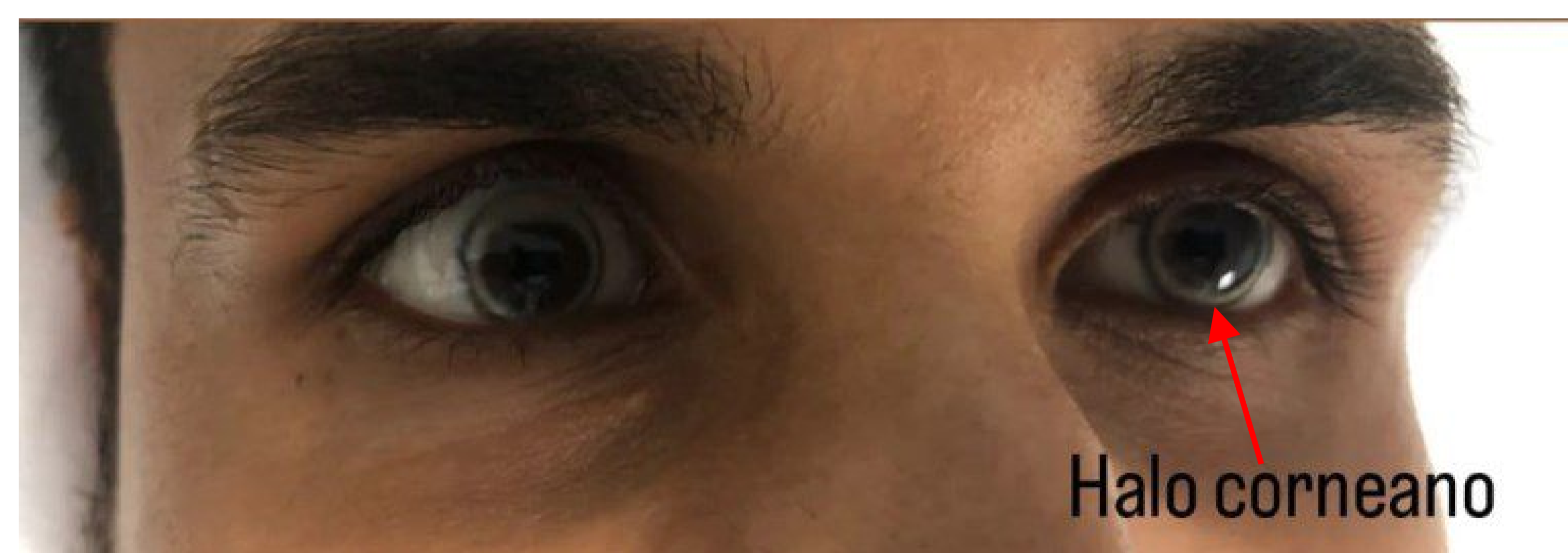
## RELATO DE CASO 1:

Paciente, masculino, 39 anos, portador de hipercolesterolemia sem tratamento prévio, foi admitido com quadro de IAM com supra de ST anterior extenso, classificação Killip II, delta T de 10h. Ao exame físico da admissão paciente apresentava xantelasma e halo corneano bilateral. Lipidograma: Colesterol total: 530mg/dl/ Triglicerídeos: 80mg/dl/ HDL: 48mg/dl/ LDL: 466mg/dl/ Lipoproteína A: 83,92 mg/dl. Dessa forma, de acordo com os critérios diagnósticos Dutch MEDPED o paciente apresentou pontuação igual a 14, configurando assim, diagnóstico de certeza de hipercolesterolemia familiar. Foi submetido a ICP de oclusão aguda de DA proximal, seguido de implante de 2 stents farmacológicos. Evoluiu com disfunção grave de VE (FE: 30%), classe funcional NYHA 1, recebendo alta com medicação otimizada para IC e estatina de alta potência.



## RELATO DE CASO 2:

Paciente masculino, 32 anos, portador de dislipidemia, interna com quadro de IAM com supra de ST de parede anterior classificação Killip I. A ectoscopia paciente apresentava halo corneano bilateral, sem demais alterações ao exame físico. Lipidograma: Colesterol total: 353 mg/dl/ Triglicerídeos: 162 mg/dl/ HDL: 34 mg/dl/ LDL: 287 mg/dl/ lipoproteína A: 36,84 mg/dl. De acordo com critérios diagnósticos Dutch MEDPED o paciente apresenta diagnóstico de certeza, por apresentar pontuação igual a 11. Realizou angioplastia de DA (terço médio), com implantação de 1 stent farmacológico.



## DISCUSSÃO:

A hipercolesterolemia familiar (HF) é uma doença genética autossômica codominante que afeta o metabolismo das lipoproteínas, causando elevação expressiva dos seus valores plasmáticos. Em cerca de 90% dos casos ocorre uma mutação no gene LDLR que codifica o receptor de LDL, 5% estão relacionados a defeitos da Apolipoproteína B e 1% dos casos devido a aumento da PCSK9, resultando na redução da endocitose da lipoproteína e conseqüentemente elevação dos níveis plasmáticos de colesterol total e LDL acima de 190mg/dl. Se caracteriza por elevados níveis de colesterol e de LDL, e sinais clínicos como xantomas tendíneos, arco corneal e doença aterosclerótica cardiovascular precoce.

## CONCLUSÃO:

As doenças isquêmicas do coração são a principal causa de morte no mundo, e a hipercolesterolemia familiar é uma causa genética comum de doença coronariana prematura, e que quando não tratada, homens e mulheres podem desenvolver DAC antes dos 20 anos. Ambos pacientes relatados, receberam diagnóstico de certeza de HF de acordo com os critérios diagnósticos Dutch MEDPED posteriormente a ocorrência de eventos cardiovasculares graves e precoces. Dessa forma, é imperativa a necessidade do diagnóstico prematuro, buscando alterar a história natural da doença aterosclerótica e aumentar a expectativa de vida desse grupo de pacientes.