Rev Clin Esp. 2025;225(Supl 1):S383

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

660 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE MUJERES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR EN CONSULTA MONOGRÁFICA DE RIESGO VASCULAR

María Teresa Granado García, Manuel Jesús Guerrero Gómez, Javier Alejandro Salazar Valdez, Inmaculada Cuéllar Beltrán, Paula Luque Linero, Eduardo Carmona Nimo y Miguel Ángel Rico Moral

Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España.

Resumen

Objetivos: La hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno genético hereditario caracterizado por niveles elevados de colesterol LDL, lo que incrementa el riesgo de enfermedades cardiovasculares tempranas. Al igual que ocurre con el resto de enfermedades vasculares, existe un infradiagnóstico e infratratamiento de la mujer. El objetivo del estudio fue analizar las características de mujeres con diagnóstico probable de HF atendidas en una consulta monográfica de riesgo vascular (RV).

Métodos: Estudio retrospectivo de cohortes unicéntrico. Se analizaron todas las mujeres con diagnóstico probable HF atendidas por primera vez en la consulta de RV entre los años 2020-2025. Se empleó la media y la desviación estándar para las variables continuas y los porcentajes para describir las variables cualitativas. El estudio ha sido aprobado por el Comité Ético de Investigación Responsable.

Resultados: Del total de 114 mujeres estudiadas, se excluyeron 39, por perder el seguimiento. La muestra final fue de 75 pacientes. La media de edad fue de 55 ± 14 años y el 8% (n = 6) eran no caucásicas. En cuanto a los factores de riesgo vascular, el 44% (n = 33) eran fumadoras activas o exfumadoras, el 24% (n = 18) hipertensas, el 6,7% (n = 5) diabéticas tipo 1 o 2, y el 16% (n = 12) obesas (tabla 1). En el 29,3% (n = 22) de los casos, presentaban al menos un familiar de primer grado de menos de 65 años con evento cardiovascular mayor. Se analizaron los principales valores del perfil lipídico: colesterol total 325,8 ± 70 mg/dL, colesterol LDL 247,6 ± 70 mg/dL, apoproteína B 177 ± 77 mg/dL, y lipoproteína (a) 70,5 ± 52 mg/dL. Antes de ser valoradas en consulta, el 12% (n = 9) no realizaba tratamiento hipolipemiante y la mayoría, 50,7% (n = 38), tomaba estatinas de alta potencia en combinación con ezetimiba. La estatina más usada fue la rosuvastatina (42,9%, n = 27). Ninguna de las pacientes realizaba tratamiento con inhibidores de PCSK9 o inclisirán (tabla 2). Se llegó a confirmar el diagnóstico de hipercolesterolemia familiar con test genético en el 8% (n = 6). Las mutaciones halladas fueron en el gen LDLR en todos los casos.

Tabla 1		
Factores de riesgo vascular		
Tabaquismo (activo o no)	44%	n = 33

Hipertensión arterial	24%	n = 18
Diabetes mellitus (tipo 1 o 2)	6,7%	n = 5
Obesidad	16%	n = 12
Otros antecedentes (modificadores del riesgo cardiovascular)		
Enfermedad renal crónica	6,6%	n = 5
Enfermedad autoinmune sistémica	4%	n = 3
Apnea obstructiva del sueño	1,3%	n = 1
Hígado graso	4%	n = 3

Tabla 2		
Estatinas + Ezetimiba	50,7%	n = 38
Estatinas	30,7%	n = 23
Ezetimiba	5,3%	n = 4
Ácido bempedoico	1,3%	n = 1

Discusión: Una proporción considerable de mujeres con sospecha de HF no asistió a consulta, lo que podría reflejar una baja percepción del riesgo cardiovascular. La muestra estuvo compuesta mayoritariamente por mujeres caucásicas, con una edad media de 55 años, y una alta prevalencia de factores de riesgo vascular. Además, casi un tercio tenía antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular precoz. Solo el 8% fue diagnosticado genéticamente, lo que sugiere una infrautilización de las pruebas confirmatorias.

Conclusiones: El análisis muestra deficiencias en el diagnóstico de mujeres con alta sospecha de hipercolesterolemia familiar, evidenciado por las pacientes que no asistieron a consulta y la baja confirmación genética. La alta carga de factores de riesgo subraya la necesidad de una evaluación integral para optimizar la prevención cardiovascular en este grupo.

0014-2565 / © 2025, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.