



## RV/D-026 - CARACTERÍSTICAS DE PACIENTES CON DISLIPEMIA EN LOS QUE SE SOSPECHA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR EN UNA UNIDAD DE RIESGO VASCULAR

M. Corrales Cuevas, A. Cáceres Gestoso, C. Rodríguez Leal, J. Soto Benítez y A. Díaz Gómez

Medicina Interna. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

### Resumen

**Objetivos:** En nuestra unidad de riesgo cardiovascular evaluamos a pacientes con dislipemia en los cuales sospechamos la posibilidad de hipercolesterolemia familiar. El objetivo de este estudio es describir las características de los pacientes con sospecha de hipercolesterolemia familiar atendidos en nuestra unidad así como el resultado de las pruebas genéticas realizadas

**Material y métodos:** Estudio observacional y retrospectivo en el que se analizaron todos los pacientes con sospecha de hipercolesterolemia familiar atendidos en nuestra unidad desde 2017 hasta 2018. Se registraron variables demográficas, presencia de cardiopatía isquémica, tratamiento hipolipemiante y la realización de estudio genético, consistente en la positividad para hipercolesterolemia familiar, hipercolesterolemia autosómica recesiva y deficiencia de lipasa ácida lisosomal. Se describieron las variables empleando frecuencia absoluta y relativa así como media y desviación estándar para la edad.

**Resultados:** Un total de 20 pacientes fueron atendidos en nuestra unidad por sospecha de hipercolesterolemia familiar, con una edad media de 56,7 años (DE 14,6) siendo 13 (65,0%) de ellos mujeres. El motivo de consulta inicial en nuestro servicio fue en 19 casos sospecha de hipercolesterolemia familiar y en 1 caso antecedentes familiares de primer grado de hipercolesterolemia familiar. Inicialmente 7 pacientes estaban en tratamiento con asociación de estatinas y ezetimibe, 4 en monoterapia con estatinas y 1 en tratamiento con colesevelam. El estudio de hipercolesterolemia familiar fue positivo en 7 (35,0%) de los pacientes, no concluyente en 2 (10,0%) y negativo en los 11 restantes. Los estudios de hipercolesterolemia autosómica recesiva y de deficiencia de lipasa ácida lisosomal fueron negativos en todos los pacientes. Solo 2 individuos (10,0%) presentaban antecedentes de cardiopatía isquémica, ambos con estudio genético negativo. Tras la evaluación por nuestra unidad se añadieron inhibidores de PCSK9 en 5 pacientes (25,0%). Concretamente de los 7 diagnosticados de hipercolesterolemia familiar heterocigota 3 individuos comenzaron tratamiento con inhibidores de PCSK9, mientras que en los otros 2 individuos en los que se inició este tratamiento no se identificó alteración genética.

**Discusión:** La hipercolesterolemia familiar es la enfermedad genética autosómica dominante más común. El síndrome clínico se caracteriza por niveles extremadamente elevados de lipoproteínas de baja densidad y una propensión a la enfermedad cardiovascular aterosclerótica de aparición

temprana. El diagnóstico de hipercolesterolemia familiar heterocigota se realiza con pruebas genéticas o criterios clínicos. Cuando las pruebas genéticas no están disponibles o no se consideran necesarias, se usan los criterios holandeses de Lipid Clinic, que asigna puntos basados en los niveles de colesterol de lipoproteínas de baja densidad, antecedentes personales de enfermedad cardiovascular aterosclerótica temprana, antecedentes de enfermedad cardiovascular aterosclerótica temprana o colesterol alto en un familiar de primer grado, y hallazgos de exámenes físicos y personales.

*Conclusiones:* En nuestra unidad de factores de riesgo vascular se han atendido a 20 pacientes con sospecha de hipercolesterolemia familiar, siendo la mayoría mujeres. En el 35% de los casos el estudio de hipercolesterolemia familiar fue positivo. Se ha iniciado tratamiento con inhibidores de PCSK9 en 5 pacientes, habiéndoles sido diagnosticado hipercolesterolemia familiar a tres de ellos.