



# Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

## RV/D-016 - HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR: PERFIL DE RIESGO Y CONTROL DE TRATAMIENTO

F. Da Mata Alves, L. Rueda Carrasco, I. Arvanas Serrano, F. Monreal Períañez, F. Cejas Arjona, R. Rostro Gálvez, R. Aragón Lara y L. Nevado López-Alegría

Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

### Resumen

**Objetivos:** Primario: conocer el perfil de riesgo de los pacientes diagnosticados de hipercolesterolemia familiar (HF). Secundarios: 1. Conocer los tratamientos administrados a los pacientes con HF. 2. Nivel de control según guías. 3. Factores concomitantes que aumentan aun más el riesgo de enfermedad cardiovascular (ECV).

**Material y métodos:** Estudio observacional descriptivo en el que se incluyen los pacientes adultos con estudio genético positivo para HF mediante el método de LipoChip® en los últimos 5 años. Para la selección, utilizamos la historia clínica en formato electrónico de la base de datos del Servicio Extremeño de Salud (JARA®) y Cornalvo® y para el análisis estadístico SPSS® (v15.0.1 de 2006). Para la estimación de riesgo de HF utilizamos los Criterios de la Red de Clínicas de Lípidos de Holanda.

**Resultados:** Se incluyeron a 22 pacientes (11 hombres) con una edad media de 38 años, con HF confirmada mediante LipoChip. Revisando sus antecedentes, 45% tenía un familiar de 1<sup>er</sup> grado con HF probable y otros 45% con HF también confirmada por la misma técnica. Incluyendo los que no presentaban HF confirmada, 67% tenían alta probabilidad de HF por tener > 6 puntos en los criterios de la red de clínicas de lípidos holandesa. 95% presentan una mutación en el gen del receptor de LDL y solamente uno presenta mutación en apoproteína B. Respecto al tratamiento, 23% está en tratamiento con estatina de alta potencia, 59% con una asociación con ezetimibe, 9% estatina + fenofibrato y 9% con anticuerpos monoclonales anti-PCSK9. A nivel de control de colesterol y LDL, nuestros pacientes tiene una media de 205 mg/dL y 19 mg/dL respectivamente, con lo que, con base en las guías actuales en que los objetivos de LDL en adultos jóvenes son de < 100 mg/dl y < 70 mg/dl en los adultos con enfermedad coronaria conocida (41% de nuestra muestra) o diabetes (4,5%) de la muestra, podríamos concluir que el 41% de nuestros pacientes presenta un buen control de LDL. Hasta la fecha, tras una media de 4 años de evolución tras el diagnóstico, ningún paciente ha presentado ningún evento CV, con una supervivencia del 100%.

**Discusión:** La HF es una enfermedad hereditaria que cursa con un aumento en las concentraciones plasmáticas de colesterol, principalmente LDL. En España, donde la población es más heterogénea desde el punto de vista genético, hasta la fecha se han reconocido más de 450 mutaciones causantes de HF y se estima que al menos 1 de cada 400 personas en la población general presenta HF. La importancia de su diagnóstico precoz radica en el elevado riesgo de presentar un episodio de ECV

antes de los 55 años de edad. Con base en nuestros resultados, podemos concluir que solamente un 41% de nuestros pacientes en presentan buen control de LDL libres de efectos secundarios de medicación y que 36% están a menos de un 20% del límite alto para ser considerados controlados. Además consideramos importante considerar que el 55% presentan, al menos, un factor concomitante que aumenta de manera individual el riesgo de ECV (tabaco, diabetes, alcohol, cáncer, bajo HDL e hígado graso).

*Conclusiones:* Con base en nuestros resultados, es fácil concluir que hay que intensificar más el tratamiento de nuestros pacientes con base en su alto riesgo de ECV y además hacer más hincapié en las necesidades de corregir los factores concomitantes de aumento de riesgo CV. Pese a todo ello, importante resaltar la falta de eventos CV hasta la fecha de seguimiento aunque para realizar comparación frente a tablas aceptadas de riesgo (como la de SCORE) habrá que realizar evolución y seguimiento hasta mínimo de 10 años.