



## RV/D-005 - JORNADAS DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR REALIZADAS EN EL HOSPITAL SAS DE JEREZ DE LA FRONTERA PARA EL SCREENING POBLACIONAL DE LA PROVINCIA DE CÁDIZ

P. Rubio-Marín<sup>1</sup>, A. Michán-Doña<sup>1</sup>, J. Maraver Delgado<sup>1</sup>, L. Pérez de Isla<sup>2</sup>, A. Saltijeral Cerezo<sup>3</sup>, R. Alonso<sup>4</sup>, Á. Cabrera de la Calle<sup>1</sup>, P. Mata<sup>4</sup>

<sup>1</sup>UGC Medicina Interna. Hospital General de Jerez de la Frontera. Jerez de la Frontera (Cádiz). <sup>2</sup>UGC Cardiología. Complejo Universitario de San Carlos. Madrid. <sup>3</sup>UGC Cardiología. Hospital del Tajo. Aranjuez (Madrid).

<sup>4</sup>Fundación Hipercolesterolemia Familiar. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** Describir el desarrollo de unas Jornadas de Hipercolesterolemia Familiar (JHF) desarrolladas en 2016 en el Hospital SAS de Jerez de la Frontera como parte del screening poblacional en España, en este caso en la provincia de Cádiz.

**Material y métodos:** A partir de los casos índices diagnosticados genéticamente gracias a la Fundación HF (FHF) en los Hospitales de Jerez, Puerta del Mar (Cádiz) y Punta de Europa (Algeciras), se realizó un proceso de contacto e información vía telefónica en cascada (de progenitores a descendientes) a los familiares subsidiarios de presentar dicha enfermedad para su posterior asistencia a las JHF. Estas Jornadas se desarrollaron en el Hospital SAS de Jerez de la Frontera durante un fin de semana de 2016. Las JHF constaron de 4 fases, recepción de los pacientes, extracción de sangre para estudio genético, de proteómica, lipidómica y bioquímica, consulta médica y exploración física, y realización de una encuesta dietética por un nutricionista. Más de 12 profesionales participaron en el desarrollo de las JHF. Todos los asistentes firmaron un consentimiento informado tanto para la extracción de la muestra de sangre como para el estudio genético y su inclusión en el estudio SAFEHEART (Spanish Familial Hypercholesterolemia Cohort Study).

**Resultados:** Un total de 134 sujetos de 24 familias y 15 municipios diferentes participaron en las JHF. 18 eran casos índices diagnosticados genéticamente (mutación en el gen del Receptor de LDL (RLDL), en la PCSK9, o APOB), n = 13 del Hospital SAS de Jerez, n = 3 procedentes Hospital Puerta del Mar, n = 2 de Hospital Punta de Europa, y sus familiares (n = 116) 5 de ellos familiares de 2 casos índices residentes en las Islas Baleares y en Sevilla. Edad media 38,74 años, menores de 18 años (n = 15), 5 niños a los que se les realizó estudio genético con muestra en saliva. 46,67% hombres (n = 63). 4 sujetos no se realizaron extracción de muestra de sangre en ese momento. Todas las familias presentaban una mutación en el RLDL y en 7 de ellas otra mutación asociada (1 mutación en el gen de la PCSK9, 5 en el de la APOB, 2 en RLDL diferente).

**Discusión:** La HF es la enfermedad monogénica más frecuente afectando a 1/200-500 sujetos según las series. Se estima que en la población de Cádiz puede haber más de 4000 sujetos afectados. La

realización de las JHF en las diferentes provincias Españolas para el screening poblacional de HF es una alternativa pionera en nuestro país para el diagnóstico precoz de esta enfermedad. Con ello, en un corto periodo de tiempo se diagnostica a un gran número de sujetos en edades tempranas que ayudará al establecimiento de un tratamiento intensivo y precoz así como la prevención primaria de la enfermedad cardiovascular que aparece de forma prematura en esta población.

*Conclusiones:* La detección precoz de la hipercolesterolemia familiar es necesaria para evitar eventos cardiovasculares prematuros. Todavía existen muchos casos de HF sin diagnosticar en España por lo que la realización de las Jornadas de HF de forma sistemática para realizar el screening de esta enfermedad es necesaria ya que en un corto periodo de tiempo se puede llegar a diagnosticar a gran parte de la población.