



## RV-D-013 - ENFERMEDAD CARDIOVASCULAR EN LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

P. Rubio-Marín, J. Maraver-Delgado y A. Michán-Doña

UGC Medicina Interna. Hospital General de Jerez de la Frontera. Jerez de la Frontera (Cádiz).

### Resumen

**Objetivos:** Analizar la enfermedad cardiovascular en sujetos diagnosticados genéticamente de hipercolesterolemia familiar heterocigota en el Hospital de Jerez de la Frontera durante los años 2015 y 2015.

**Material y métodos:** Se trata de un estudio descriptivo, retrospectivo de los pacientes diagnosticados de hipercolesterolemia familiar heterocigota (HF) en el Hospital de Jerez. Mediante anamnesis y análisis de historia clínica digital se recogieron los antecedentes cardiovasculares de los sujetos en los tres lechos (cerebral, cardíaco y periférico). Se compararon los casos índices (casos con mayor probabilidad clínica de presentar una HF con los familiares. Para el análisis de datos se utilizó el paquete estadístico SPSS 22.0 (r).

**Resultados:** Un total de 109 sujetos que tenía una mutación genética para HF fueron analizados, 67 eran mujeres. Veintiuno eran casos índices y 88 familiares. La edad media de diagnóstico fue 28,22 años (DE  $\pm$  17,9). En el momento del diagnóstico el 14,3% de los casos índices había sufrido un infarto de miocardio frente al 3,8% de los familiares  $p = 0,05$  (edad media 46,14 años (ED 10,44 años), angina de pecho (4,8% frente a 5,7% no significativo) (edad media 42,71 años (DE 13,3 años)), AIT 4,8% frente 0,9% no significativo) (edad media 67,5 años (ED 6,36 años)), ictus isquémico 0% frente 3,8% no significativo ((edad media 56,5 años (DE 9,18 años)), ningún sujeto había tenido un evento periférico.

**Discusión:** La hipercolesterolemia familiar (HF) es la enfermedad hereditaria monogénica más frecuente. Se asocia a enfermedad cardiovascular prematura (en hombres antes de los 55 años y en mujeres antes de los 60 años) que se puede prevenir con un diagnóstico y tratamiento precoces. Los resultados de nuestro estudio siguen mostrando que el diagnóstico se hace demasiado tarde una vez que la enfermedad cardiovascular está establecida, es por ello que los casos índices, que se diagnostican una vez que entran en el circuito sanitario presentan mayor enfermedad cardiovascular que en sus familiares, a quienes se les ha realizado una búsqueda activa de la enfermedad gracias a las estrategias de screening en cascada familiar.

**Conclusiones:** La detección y tratamiento precoces de la hipercolesterolemia familiar previene la enfermedad cardiovascular. Desgraciadamente aún se realiza el diagnóstico una vez que los pacientes han presentado un evento cardiovascular y es cuando se realiza una búsqueda activa de la

enfermedad en los familiares. Estrategias para el diagnóstico precoz siguen siendo necesarias en nuestro país.