Rev Esp Cardiol. 2015;68 Supl 1: 1156

Revista Española de Cardiología

6048-620. DIAGNÓSTICO DE LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR EN PACIENTES CON SÍNDROME CORONARIO AGUDO Y SUS FAMILIARES DURANTE EL PROGRAMA DE REHABILITACIÓN CARDIACA

Jorge Nuche Berenguer[1], Regina Dalmau González-Gallarza[2], Isabel Montilla Padilla[1], Álvaro Roldán Sevilla[1], Almudena Castro Conde[2] y José Luis López Sendón[2] del [1]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid y [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Resumen

Objetivos: La hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno autosómico dominante que afecta al gen del receptor LDL. Lo padece 1 de cada 400 personas, siendo el trastorno monogénico relacionado con el desarrollo precoz de enfermedad cardiovascular más frecuente. El 50% de los hombres y el 20% de las mujeres con HF que no reciben tratamiento, sufren un evento coronario prematuro. Dado que el tratamiento con estatinas ha demostrado reducir la mortalidad en estos pacientes, el diagnóstico precoz de la enfermedad y el inicio inmediato del tratamiento, podría prevenir el desarrollo de enfermedad coronaria.

Métodos: Se realizó control de factores de riesgo en 976 pacientes remitidos a nuestro Programa de Rehabilitación Cardiaca (PRC). Los pacientes con cifras persistentemente elevadas de colesterol LDL (mayor de 190 mg./dl.) a pesar de tratamiento óptimo, eran sometidos a un test genético de HF, que en caso de ser positivo también se realizaba a sus familiares de primer grado. A los familiares con test genético positivo e hipercolesterolemia, se les prescribía tratamiento con estatinas. Aquellos familiares con test positivo pero sin hipercolesterolemia eran derivados al Médico de Atención Primaria (MAP) para seguimiento estrecho.

Resultados: De todos los pacientes que acudieron al PRC, el 28% tenía enfermedad coronaria precoz, el 22,9% era diabético, el 50,4% hipertenso, el 59,4% tenía hipercolesterolemia, el 80,5% eran fumadores o exfumadores y el 26% eran obesos. De todos ellos, 33 cumplían los criterios para el cribado de hipercolesterolemia familiar. De los 33 pacientes, 5 tuvieron un resultado positivo. De estos 5 pacientes, 4 habían desarrollado enfermedad coronaria precoz (edad media de 46 años). 16 familiares de primer grado se realizaron el test genético, ninguno de ellos había desarrollado en ese momento enfermedad coronaria sintomática. 7 de ellos (43,8%) tuvieron un resultado positivo teniendo 2 de éstos (28,6%) cifras elevadas de colesterol por lo que se inició de forma inmediata tratamiento intensivo como prevención primaria. Los otros 5 (71,4%) continuaron seguimiento analítico estricto por su MAP.

Conclusiones: La identificación de los pacientes con HF es de extrema importancia. Su diagnóstico y el posterior cribado de familiares de primer grado, permite el tratamiento precoz de la hipercolesterolemia como medida de prevención primaria de la enfermedad coronaria.