



4017-2. PREVALENCIA EVOLUTIVA DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA GRAVE. ANÁLISIS DE LA COHORTE SAFEHEART (*SPANISH FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA LONGITUDINAL COHORT STUDY*)

Adriana Saltijeral Cerezo¹, Leopoldo Pérez de Isla², Rodrigo Alonso Karlezi³, Teresa Padró Capmany³, Daniel Zambón Rados³, Francisco Arrieta Blanco³, Miguel Ángel Barba Romero³ y Pedro Mata López³ del ¹Hospital del Tajo, Aranjuez (Madrid), ²Hospital Clínico San Carlos, Madrid y ³Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: Actualmente, se define como hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFHe) GRAVE aquella con niveles de colesterol LDL \geq 200 mg/dL en pacientes con enfermedad cardiovascular y \geq 300 mg/dL sin enfermedad cardiovascular, todos ellos recibiendo el máximo tratamiento hipolipemiante tolerado. Sin embargo, no se conoce qué proporción de pacientes con HFHe presentan criterios de gravedad ni las características de los mismos. El objetivo de este estudio fue conocer la prevalencia evolutiva de HFHe GRAVE y las características de los sujetos afectados en una población de pacientes con HFHe en España.

Métodos: Se analizaron los datos de un estudio de seguimiento, que reclutó un total de 3.745 individuos de 18 años o más, de los cuales 2.752 tenían un diagnóstico confirmado genéticamente de HFHe entre enero 2004 y noviembre 2013. Se obtuvieron datos de seguimiento, incluyendo perfil lipídico completo en 2.168 pacientes.

Resultados: La edad mediana fue 43 años (18-89). 1.264 eran varones (45,93%). El tiempo de seguimiento mediano fue de 1.426 días (196-4.418). La prevalencia de HFHe GRAVE a la inclusión y en el seguimiento se describe en la figura. Las principales características de los pacientes con HFHe GRAVE se describen en la tabla.



Prevalencia evolutiva de HFHe grave.

Características de los individuos con HFHe Grave						
	Enfermedad CV (+)		Enfermedad CV (-)		P*	P**
	Inclusión	Seguimiento	Inclusión	Seguimiento		

Edad (años)	56,64 ± 12,00	54,18 ± 11,04	46,19 ± 10,81	38,00 ± 4,73	< 0,001	0,002
Varón n (%)	15 (41,70%)	7 (63,60%)	12 (32,40%)	4 (57,10%)	0,28	0,58
Tabaquismo n (%)	8 (22,20%)	1 (9,1%)	12 (32,40%)	3 (42,90%)	0,04	0,2
Exfumador n (%)	13 (36,10%)	7 (63,60%)	4 (10,80%)	2 (28,60%)	0,04	0,2
HTA n(%)	11 (30,60%)	3 (27,30%)	5 (13,50%)	1 (14,30%)	0,07	0,49
Diabetes 2 n (%)	2 (5,60%)	1 (9,10%)	2 (5,40%)	0	0,68	0,61
Obesidad n (%)	13 (36,10%)	3 (27,30%)	8 (21,60%)	2 (28,60%)	0,13	0,68
Col. total mg/dL	321,09 ± 46,66	266,73 ± 49,88	426,16 ± 53,82	365,91 ± 118,12	< 0,001	0,024
Col. LDL mg/dL	241,77 ± 40,11	193,95 ± 49,45	348,54 ± 49,60	292,83 ± 103,51	< 0,001	0,014
Col. HDL mg/dL	50,94 ± 16,32	44,34 ± 13,23	49,14 ± 14,27	50,71 ± 11,16	0,62	0,31
TG mg/dL	137,78 ± 58,57	141,44 ± 58,21	140,92 ± 74,55	112,23 ± 53,33	0,84	0,3
Col. no-HDL mg/dL	270,15 ± 45,19	222,39 ± 52,07	377,02 ± 52,85	315,20 ± 109,15	< 0,001	0,03
Lp(a) mg/dL	78,39 ± 60,82	-	45,68 ± 52,26	-	0,02	-
Col: colesterol; HTA: hipertensión arterial; TG: triglicéridos. *P inclusión **P seguimiento.						

Conclusiones: La HFHe GRAVE es un trastorno prevalente, potencialmente controlable con medidas adecuadas de tratamiento. Los individuos con enfermedad cardiovascular presentan un mejor control lipídico. La detección precoz de HFHe es fundamental para reducir la carga de enfermedad cardiovascular en la HFHe.