



## 4012-2. PREVALENCIA DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR CONFIRMADA GENÉTICAMENTE EN PACIENTES JÓVENES CON SÍNDROME CORONARIO AGUDO

Almudena Amor-Salamanca<sup>1</sup>, Pablo García-Pavía<sup>1</sup>, Sergio Castillo<sup>2</sup>, Fernando Domínguez<sup>1</sup>, Lucía Quintana<sup>2</sup>, Juan Manuel Escudier<sup>3</sup>, Javier Ortega Marcos<sup>3</sup> y Luis Antonio Alonso Pulpón<sup>4</sup> de la <sup>1</sup>Unidad de Insuficiencia Cardíaca y Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid), <sup>2</sup>Gendiag.exe/Ferrer in Code, Barcelona, <sup>3</sup>Unidad de Cuidados Críticos Cardiovasculares, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid), y <sup>4</sup>Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno genético autosómico dominante caracterizado por niveles elevados de colesterol total y LDL-colesterol (LDL-C) y un mayor riesgo de enfermedad coronaria prematura. El diagnóstico habitualmente se realiza mediante la aplicación de criterios clínicos. El objetivo de nuestro trabajo fue determinar la prevalencia de HF confirmada mediante estudio genético en pacientes con síndrome coronario agudo (SCA) y comparar la rentabilidad diagnóstica de los criterios clínicos de HF frente a la del estudio genético. También se evaluó el impacto del diagnóstico genético de HF a nivel familiar.

**Métodos:** Se realizó el estudio genético de 7 genes (LDLR, APOB, PCSK9, APOE, STAP1, LDLRAP1, LIPA) asociados con HF/aumento de LDL-C y de 12 polimorfismos frecuentes asociados con hipercolesterolemia poligénica en 103 pacientes con SCA > 65 años y con LDL-C > 160 mg/dL. En esos mismos pacientes se aplicaron los criterios clínicos de HF de la Dutch Lipid Clinic (DLC) y de Simon Broome (SB).

**Resultados:** La prevalencia de HF genéticamente confirmada fue de 9,7% (IC95%, 5-17,5%, n = 10), mientras que el 29,03% (IC95%: 18,5-42,1%, n = 18) de los pacientes con SCA sin variantes genéticas de HF presentaban una puntuación genética altamente sugestiva de hipercolesterolemia poligénica. La prevalencia de HF probable/definitiva según los criterios de DLC fue del 26,2% (IC95%: 18,3-36%, n = 27), mientras que los criterios de SB identificaron un 27,2% (IC95%: 19,1-37%, n = 28) de pacientes con HF posible/definitiva. Los criterios DLC y SB no identificaron, respectivamente, a 4 (40%) y 3 (30%) de los pacientes con HF confirmada genéticamente. Por otra parte, el 77,8% (IC95%: 57,3-90,6%, n = 21) de los pacientes diagnosticados de HF mediante los criterios DLC y el 75% mediante los criterios de SB (IC95%: 54,8-88,6%; n = 21) no presentaba ninguna mutación para HF. El estudio genético realizado en familiares de primer grado identificó 8 individuos adicionales que padecían HF.



*Resultado estudio genético.*

**Conclusiones:** La prevalencia de HF confirmada genéticamente en pacientes con SCA,  $\geq 65$  años y con LDL-C  $\geq 160$  mg/dL es alta (alrededor del 10%). Los criterios clínicos de HF no identifican con precisión a los pacientes con HF. El estudio genético debe ser recomendado a los pacientes jóvenes con SCA y LDL-C elevado para permitir el diagnóstico precoz de los pacientes con HF y sus familiares en riesgo.