



## 7008-6. CRIBADO CLÍNICO Y GENÉTICO DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR A PARTIR DE DATOS ANALÍTICOS CENTRALIZADOS EN UN ÁREA SANITARIA

Fernando Sabatel Pérez<sup>1</sup>, Joaquín Sánchez-Prieto Castillo<sup>1</sup>, Dara Rodríguez González<sup>2</sup>, Marta Flores Hernán<sup>1</sup>, Alejandro Berenguel Senén<sup>1</sup>, Adriana Saltijeral Cerezo<sup>3</sup>, Pedro Mata López<sup>4</sup> y Luis Rodríguez Padial<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Servicio de Cardiología del Hospital Virgen de la Salud, Toledo, <sup>2</sup>Laboratorio de Análisis Clínicos del Complejo Hospitalario de Toledo, SESCAM, Toledo, <sup>3</sup>Servicio de Cardiología del Hospital Universitario del Tajo, Aranjuez, y <sup>4</sup>Fundación Hipercolesterolemia Familiar, Madrid.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad genética que supone un mayor riesgo de desarrollo de enfermedades cardiovasculares, principal causa de morbimortalidad en países desarrollados. Por ello, en pacientes con probabilidad de padecerla, su diagnóstico y control precoz es vital para la prevención de dichas enfermedades. Hasta ahora, se han seguido estrategias de detección de familiares afectados de HF tras el diagnóstico de un caso índice, generalmente después de que este haya desarrollado una enfermedad secundaria a su hipercolesterolemia. Este estudio propone establecer una estrategia de detección de HF, en pacientes con hipercolesterolemia grave, a partir de los datos analíticos centralizados en el laboratorio de referencia, aumentando ligeramente el punto de corte de selección de pacientes con respecto a estudios previos publicados, previamente establecido en cLDL > 190 mg/dl, con el fin de diagnosticar a pacientes que aún no hayan desarrollado clínica aterosclerótica y así prevenirla.

**Métodos:** A partir de todas las determinaciones analíticas obtenidas durante los años 2013 a 2015, se seleccionan a los pacientes con colesterol total > 290 mg/dl, cLDL > 220 mg/dl y TG 200 mg/dl, excluyendo así la HF combinada. Son excluidos pacientes con patologías que aumenten las cifras de cLDL (tiroidea no controlada, VIH bajo tratamiento antirretroviral...), fallecidos y los que se niegan a participar. A todos los incluidos se les valora individualmente, y aquellos con una puntuación DLCN mayor o igual a 6 puntos se les realiza un análisis genético, a partir de muestras de saliva, para confirmar la existencia de HF.

**Resultados:** De una cohorte de 860 pacientes, 65 de ellos ya evaluados, se han valorado un total de 38 (58,5%), se realizándose análisis genético a 13 (20%), obteniendo un total de 6 positivos (9,2%) y 2 con afección incierta (3,1%). De los no valorados, 27(41,5%), 13 habían fallecido (20%). De los 6 positivos, la mutación LDLR estuvo presente en el 100% de los positivos e inciertos; y la LPa heterocigota en uno de los positivos y otro de los inciertos (40%). Solo 2 pacientes (16,7% de analizados), habían presentado un SCA previo.

Datos generales pacientes valorados y excluidos

Valorados

Excluidos

Número	38 (58,5%)	27 (41,5%)
Edad media (años)	55	60
Mujer/varón	23 (69,5%)/15 (39,5%).	11 (40,7%)/16 (59,3%)
DLCN	6	
IMC	28	
TSH promedio (mUI/l)	2,7	20
Colesterol total (mg/dl)	325	363
C-LDL (mg/dl)	242	283
C-HDL (mg/dl)	57	53
Triglicéridos (mg/dl)	129	137
C. isquémica	2 (5,3%)	
Tratamiento hipolipemiante	17 (45%)	
Estudio genético	13 (20%)	
Genética positiva	6 (9%)	
Genética dudosa	2 (3%)	
Mutación LDL-R	8 (100% de genética positiva)	
HCL poligénica	3 (4%)	
Riesgo genético de ECV elevado	3 (4%)	

fallecidos

0

13 (20%)

**Conclusiones:** Pese a un bajo tamaño muestral, con respecto a estudios previos, se observa una mayor prevalencia de HF al aumentar el punto de corte para la selección de pacientes. La mutación del receptor de LDL fue la más prevalente.