Rev Esp Cardiol. 2020;73(Supl 1): 586

Revista Española de Cardiología

6013-144. HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR EN EL SUROESTE DE LA PENÍNSULA IBÉRICA: ESTUDIO DE LA GENÉTICA PARA DESCUBRIR EL PASADO

Pedro Agustín Pajaro Merino[1], Jessica Roa Garrido[1], Pilar Carrasco Salas[2], Adrián Rodríguez Albarrán[1] y José Francisco Díaz Fernández[1]

[1]Servicio de Cardiología. [2]Servicio de Análisis Clínicos, Unidad de Genética, Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Resumen

Introducción y objetivos: La hipercolesterolemia familiar (HF) es la enfermedad genética más frecuente, caracterizada por niveles de colesterol LDL elevados y enfermedad cardiovascular (ECV) prematura. En el 95% de casos que se identifica una alteración genética patogénica se localiza en el gen LDLR, 4-5% en APO B y 1% en PCSK9. En la península Ibérica tenemos una prevalencia de HF con defecto familiar en APO B muy baja ($2,8 \times 10^{-5}$), encontrándose la mayoría (84%) en una región de ascendencia celta en el noroeste de España. Analizamos las particularidades clínicas, analíticas y genéticas de la población valorada en nuestra Unidad de Lípidos llevada por Cardiología, junto a su relación con hechos históricos regionales.

Métodos: Participamos en el proyecto nacional Arian para screening de HF, analizando pacientes de nuestra área sanitaria con resultados LDL ? 250 mg/dl entre marzo 2018-marzo 2019. Se descartaron los pacientes con causas secundarias y planteó estudio genético en pacientes con criterios clínicos de HF y puntuación de red de clínicas de lípidos holandesas ? 6 puntos.

Resultados: Fueron analizados 176 pacientes por LDL elevado, solicitándose finalmente 20 test genéticos por cumplir criterios para HF, siendo 9 positivos, 3 con variantes patogénicas en el gen APOB y 6 en LDLR. La edad media de la muestra fue 52,1 ± 4,2, colesterol total 387 ± 97,8 mg/dl, LDL medio 305 ± 101,3 mg/dl, triglicéridos 120,5 ± 47,26 mg/dl, riesgo Safeheart 2,88 ± 3,13, ECV establecida en el 50%. Buscando explicación tuvimos que irnos a la Historia. En el milenio I a.C. en la sierra de Huelva se dan ocupaciones de poblaciones emparentadas con las culturas de la meseta y cuenca del Duero, los celtici, que darían nombre a Baeturia, amplio territorio entre los ríos Guadiana y Guadalquivir. Posteriormente, en el siglo XIII con la conquista del lugar por Fernando III, llega un proceso de repoblación de la conocida como “Banda gallega”, por estar inmersos en la Vía de la Plata, vía de comunicación militar y comercial entre ambas zonas.

Conclusiones: La genética de nuestra población con HF presenta una prevalencia mayor de mutación LDLR, como está descrito, aunque con una prevalencia de afectación en gen APOB mayor de la esperada. Este hecho puede ser explicado por hechos históricos ocurridos en nuestra región, como la presencia de pueblos celtas en el primer milenio a.C. y/o repoblaciones procedentes de Galicia hace siglos.