



11. ESTUDIO DEL RIESGO CARDIOVASCULAR Y LAS ALTERACIONES GENÉTICAS EN PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR DIAGNOSTICADOS MEDIANTE UNA ESTRATEGIA DE CRIBADO SISTEMÁTICO PARTIENDO DE ANALÍTICA CENTRALIZADA PREEXISTENTE

Joaquín Sánchez-Prieto Castillo¹, Ana Díaz Rojo¹, Charlotte Boillot¹, Andrea González Pigorini¹, Joan Ramón Enseñat¹, Alejandro Cabello Rodríguez¹, Ainhoa Aguinaga Mendibil¹, Natalia Navarro Pelegrini¹, María Cristina Morante Perea¹, Fernando Sabatel Pérez² y Luis Rodríguez-Padial¹

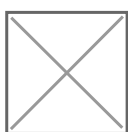
¹Cardiología. Hospital General Universitario de Toledo, Toledo, España y ²Cardiología. Hospital Clínico San Cecilio, Granada, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad genética autosómica dominante del metabolismo lipídico, caracterizada por aparición precoz de enfermedad cardiovascular aterosclerótica debido a la exposición de niveles elevados de lipoproteínas de colesterol de baja densidad (c-LDL) de forma mantenida. Frecuentemente se encuentran mutaciones en el gen del receptor de LDL (LDLR), aunque existen otras alteraciones. Los pacientes presentan un riesgo cardiovascular aumentado respecto a la población general, que puede ser evaluado por una nueva fórmula (SAFEHEART-RE) descrita en el registro SAFEHEART. Los objetivos del trabajo son analizar las alteraciones genéticas y el riesgo cardiovascular basal y tras el tratamiento hipolipemiente.

Métodos: Estudiamos las variantes genéticas y el riesgo cardiovascular de 67 pacientes con diagnóstico genético de HF mediante una estrategia de cribado a partir de analítica centralizada preexistente y su variación con el tratamiento dirigido.

Resultados: La media de edad fue 45,9 años IC95% (42,7; 49,3), siendo el 61,2% mujeres. El 16,4% presentaba cardiopatía isquémica crónica, siendo la descendente anterior la responsable del síndrome coronario en el 30% de los pacientes. El 3% tenía antecedente de enfermedad cerebral vascular. El riesgo cardiovascular de los pacientes al diagnóstico fue de $3,19\% \pm 4,49\%$ a 5 años y de $6,46\% \pm 8,91\%$ a 10 años, disminuyendo ambos de forma significativa a $1,02 \pm 1,94\%$ a 5 años y $2,12\% \pm 3,88\%$ a 10 años ($p < 0,0001$). No hubo diferencias estadísticamente significativas en los riesgos en las diferentes variantes genéticas objetivadas en la muestra ni tampoco en su disminución con el tratamiento. Los valores de lipoproteína A fueron de 49,5 mg/dl IC95% (34,5; 64,5), siendo en el 28% de los pacientes mayor de 50 mg/dl y en el 10,4% mayor de 150 mg/dl.



Conclusiones: La utilización de estrategias de cribado permite el diagnóstico y tratamiento precoz de la HF. La fórmula SAFEHEART-RE ayuda a calcular el riesgo individual de estos pacientes a 5 y a 10 años,

comprobando una reducción significativa del mismo con el tratamiento dirigido. No se observan diferencias significativas en la reducción del riesgo cardiovascular según las diferentes variantes genéticas.