



## 4046-7. ESTUDIO DE ENFERMEDAD ATEROSCLERÓTICA CORONARIA SILENTE EN PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA

David Vilades Medel, Rubén Leta Petracca, Miquel Franco Peral, J. Antonio Arroyo Díaz, Antonio Barros Membrilla, J. Alberto Hidalgo Pérez, Francesc Carreras Costa y Guillem Pons Lladó del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

### Resumen

**Antecedentes y Objetivos:** La Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota (HFHe) es una enfermedad monogénica con una prevalencia de 1/500 habitantes. Esta alteración genética predispone a una mayor y más precoz morbimortalidad cardiovascular. El screening de enfermedad aterosclerótica coronaria (EAC) silente se basa en estimaciones indirectas (ergometría, SPECT, RMN cardíaca, eco TSA, etc.). Este estudio pretende evaluar la prevalencia de EAC silente en pacientes con HFHe mediante coronariografía no invasiva (CNI) por TCMD y analizar la correlación de los hallazgos anatómicos coronarios con diferentes variables clínicas, analíticas y genéticas.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de casos y controles. Mediante t Student se aseguró la semejanza entre las dos cohortes de su perfil clínico. A ambos grupos se les realizó una coronariografía no invasiva por TCMD (CNI) y en el grupo HFHe un perfil lipídico en el momento del diagnóstico y otro tras 12-24 meses con tratamiento hipolipemiante óptimo. Asimismo, en 38 de 60 pacientes se realizó un estudio genético para documentar el tipo y ubicación de la alteración genética así como su repercusión funcional en el receptor de LDL.

**Resultados:** La prevalencia observada de EAC silente en pacientes con HFHe (edad media  $48 \pm 3,5$  años) fue del 65% (39/60), significativa en el 21,7% (16/39). En el grupo control (edad media  $48,53 \pm 3$ ) la prevalencia fue del 34% (25/70), significativa en un 16% (4/25)  $p < 0,05$ . La afectación en el grupo HFHe fue más prevalente en segmentos proximales y con distribución, de más a menos frecuente, en  $DA > CX > CD > TC$ . Las variables con significación estadística para predecir dichas lesiones por CNI fueron el sexo masculino ( $p < 0,05$ ), la edad avanzada ( $p < 0,05$ ), el antecedente familiar de c. isquémica ( $p = 0,023$ ) y la alteración genética que afectara gravemente el funcionalismo del receptor de la LDL (mutaciones receptor negativo) ( $p = 0,021$ ).

**Conclusiones:** Los pacientes con HFHe presentan mayor prevalencia, extensión y severidad de EAC silente que el resto de población. La mejora en el perfil lipídico con hipolipemiantes no fue predictora de EAC silente por CNI. El perfil de pacientes con mayor EAC silente detectada por CNI, lo constituyen los varones, de mayor edad así como portadores de mutaciones que afectan gravemente el funcionalismo del receptor de la LDL.

