



6013-143. ESTUDIO DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR EN JÓVENES CON INFARTO AGUDO DE MIOCARDIO CON ELEVACIÓN DEL SEGMENTO ST

Andrea Aparicio Gavilanes, Elías Cuesta Llavona, Javier Martínez Díaz, David Ledesma Olóriz, José Sergio Hevia Nava, Isaac Pascual Calleja, Pablo Avanzas Fernández, César Morís de la Tassa, Juan Gómez de Oña y Rebeca Lorca Gutiérrez

Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Resumen

Introducción y objetivos: La hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno genético hereditario infradiagnosticado que puede causar enfermedad arterial coronaria (EAC) prematura. Su prevalencia estimada en la población general es de 1: 500 a 1: 250. Sin embargo, la prevalencia real en pacientes con EAC prematura aún no es del todo bien conocida. El objetivo de este estudio fue evaluar la prevalencia de HF, tanto por criterios clínicos como por estudio genético, en pacientes con infarto agudo de miocardio con elevación del segmento ST (IAMCEST) a edad prematura. Se evaluaron los factores de riesgo cardiovascular (FRCV) conocidos, incluida la evolución de LDLc y las diferencias según el género.

Métodos: 365 pacientes fueron remitidos a un centro de referencia de tercer nivel para realización de coronariografía emergente por sospecha de IAMCEST durante 2018. Se identificaron 80 pacientes con IAMCEST por EAC precoz (hombres 55 y mujeres 60 años). De ellos, 56 pacientes aceptaron participar en el estudio genético (secuenciación por NGS). Se analizó la información clínica y se calculó la puntuación según los criterios clínicos de Dutch Lipid Criteria Network (DLCN).

Resultados: Solo 1 paciente varón obtuvo puntuación “probable” de HF según los criterios DLCN y nadie alcanzó un diagnóstico clínico definitivo. El estudio genético confirmó la enfermedad en el único paciente varón (1,8%) que tenía diagnóstico clínico “probable”. No hubo diferencias significativas entre géneros en los FRCV siendo el tabaquismo y el índice de masa corporal (IMC) alto los más frecuentes. Los niveles de LDLc durante el IAMCEST fueron ligeramente más altos en varones ($112,9 \pm 36,9$ DE) que en mujeres ($94,75 \pm 29,2$ DE). En el seguimiento, pese a tratamiento con estatinas a dosis altas, se redujeron a niveles más bajos en varones ($64,7 \pm 31,9$ DE) que en mujeres ($68,6 \pm 31,2$ DE), estado ambos por encima del valor objetivo (55 mg/dl).

Conclusiones: La HF en pacientes con IAMCEST precoz, tiene una prevalencia baja (1,8%), pero de 4-9 veces mayor que en la población general. Para aumentar el rendimiento, el cribado genético solo debería considerarse entre los pacientes con puntuación clínica “probable” o “definitiva”. Los niveles de control de LDLc después del IAMCEST se encontraban fuera de rango y ligeramente peores en el sexo femenino. Estos hallazgos refuerzan la necesidad de una terapia hipolipemiente más agresiva en los jóvenes.