Rev Esp Cardiol. 2023;76(Supl 1): 763

Revista Española de Cardiología

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 Castillo[1], Ana Díaz Rojo[1], Charlotte Boillot[1], Andrea González Pigorini[1], Joan Ramón Enseñat[1], Alejandro Cabello Rodríguez[1], Ainhoa Aguinaga Mendibil[1], Natalia Navarro Pelegrini[1], María Cristina Morante Perea[1], Fernando Sabatel Pérez [2] y Luis Rodríguez-Padial[1]

[1]Cardiología. Hospital General Universitario de Toledo, Toledo, España y [2]Cardiología. 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 ateroesclerótica 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 hipolipemiante.

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% ± 4,49% a 5 años y de 6,46% ± 8,91% a 10 años, disminuyendo ambos de forma significativa a 1,02 ± 1,94% a 5 años y 2,12% ± 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.