



## 10. PROGRAMA DE CRIBADO DE DISLIPEMIAS FAMILIARES EN PACIENTES CON CARDIOPATÍA ISQUÉMICA. RENTABILIDAD DEL TEST GENÉTICO

Aurora María Martínez Ballesta<sup>1</sup>, Pablo Toledo Frías<sup>2</sup> y José Antonio Fernández Sánchez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España y <sup>2</sup>Hospital Clínico San Cecilio, Granada, España.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad grave, muy prevalente en la población general, se estima que 1 de cada 300 pacientes podrían tenerla, la prevalencia podría ser mucho mayor en población que ha sufrido un evento coronario. Existen otras dislipemias familiares como la hiperlipoproteinemia A (Lp(a)) o la hipercolesterolemia poligénica (HP), con una prevalencia desconocida, que se asocian a enfermedad cardiovascular (ECV). Es necesaria una búsqueda activa de estas patologías en pacientes con ECV, especialmente si es precoz o si presentan cifras de colesterol de baja densidad (cLDL) muy elevado.

**Métodos:** Estudio descriptivo en el que se realiza un cribado activo de la HF y otros factores genéticos asociados a aumento de la ECV. Analizamos 352 pacientes con cardiopatía isquémica consecutivos derivados a una unidad de prevención y rehabilitación cardiaca entre el 1 enero de 2022 y el 1 de abril de 2023, a todos se les realiza un *score* holandés de HF, y un test genético de hipercolesterolemia a aquellos con un *score* al menos de 3 puntos o niveles de cLDL superior a 150 mg/dl, realizando un total de 53 test genéticos.

**Resultados:** La prevalencia de mutaciones asociadas a Lp (a) fue del 35,8%, siendo la más representativa la mutación en hemicigosis del gen rs10455872, con un 57,9%; continuando por la mutación en hemicigosis del gen rs3798220, con un 31,6% y por último, un 10,5% de los pacientes presentaban ambas copias en hemicigosis. Respecto a variantes genéticas asociadas con menor eficacia o toxicidad de algunas estatinas estaba presente en el 45,3% de los pacientes. Respecto a la HP, un 36% de los pacientes presentaban un LDLc *score* superior a 1,09. En cuanto al riesgo genético coronario, el 38,5% presentaba valores de *Cardio inCode Score* por encima de 1,3. Respecto al diagnóstico de HF, el diagnóstico clínico mediante *score* holandés, con diagnóstico de certeza si es  $\geq 8$ , lo era en el 13% de los pacientes; siendo el test genético positivo en el 3,8% de los pacientes, con hallazgo además de mutaciones de significado incierto en el 9,6%. En el 82,4% de todos los estudios genéticos se ha hallado alguna mutación.

### Características basales población

Varones (75,3%)

Mujeres (24,7%)

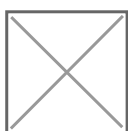
Edad media

51 años

|              |                                       |
|--------------|---------------------------------------|
| HTA          | 26% hipertensos                       |
| ECV previa   | CI 4%; ictus 1,4%                     |
| AF ECV       | 37% precoz; 26% no precoz             |
| DM2          | 12,3%                                 |
| Tabaquismo   | 46,6% fumador activo; 16,4% exfumador |
|              | Angina estable: 5,5%                  |
|              | Angina inestable 11%                  |
| Tipo CI      | IAMSEST 26%                           |
|              | IAMCEST 42%                           |
|              | Sin SCA 15,1%                         |
|              | 72,6% conservada                      |
| FEVI         | 2,7% ligeramente reducida             |
|              | 13,7% moderadamente reducida          |
|              | 45,2% un vaso                         |
|              | 27,4% dos vasos                       |
| Número vasos | 1,4% dos vasos y tronco               |
|              | 9,6% 3 vasos                          |
|              | 1,4% tronco y 3 vasos                 |

|                              |                                 |
|------------------------------|---------------------------------|
|                              | Completa 67,1%                  |
| Revascularización            |                                 |
|                              | Revascularización parcial 17,8% |
| Colesterol total basal medio | 283,46 mg/dl                    |
| Colesterol LDL basal medio   | 197,93 mg/dl                    |
| Colesterol HDL basal medio   | 52,11 mg/dl                     |
| TG                           | 245,26 mg/dl                    |
| IMC                          | 29,34 Kg/m <sup>2</sup>         |
| Perímetro abdominal          | 102,68 cm                       |

HTA: hipertensión; ECV: enfermedad cardiovascular, AF: antecedentes familiares, CI: cardiopatía isquémica, DM2 diabetes mellitus tipo 2, IAMCEST infarto agudo de miocardio con elevación del ST, IAMSEST infarto agudo de miocardio sin elevación del ST, SCA síndrome coronario agudo, FEVI fracción de eyección del ventrículo izquierdo, Col LDL colesterol de baja densidad, Col HDL colesterol de alta densidad, TG triglicéridos, IMC índice de masa corporal.



*Prevalencia de mutaciones.*

**Conclusiones:** El cribado activo de dislipemias familiares, tanto por criterios clínicos como estudios genéticos tiene una alta rentabilidad en pacientes con cardiopatía isquémica. El test genético aporta un factor de riesgo no conocido adicional en la mayoría de los pacientes.