



6009-45. RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES DE ALTO RIESGO CARDIOVASCULAR

Ángel Prades Sánchez, Pablo Toledo Frías y Eduardo Moreno Escobar

Cardiología. Hospital Clínico San Cecilio, Granada, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La hipercolesterolemia familiar es una causa importante para desarrollar eventos cardiovasculares de forma prematura. Los estudios genéticos son una herramienta útil para confirmar el diagnóstico y promover la prevención primaria en familiares portadores de la mutación. Con este registro se pretende valorar la rentabilidad al solicitar un estudio genético y la correlación con las escalas de riesgo de las que disponemos actualmente.

Métodos: Se ha elaborado un estudio descriptivo retrospectivo en el que se han seleccionado a todos aquellos pacientes a quienes se les ha realizado un estudio genético de hipercolesterolemia familiar en nuestro centro desde el 1 de enero de 2022 hasta el 31 de diciembre de 2023, recogiendo un total de 131 participantes.

Resultados: De los 131 participantes, el 57% eran pacientes en prevención secundaria con cardiopatía isquémica y el 43% eran pacientes de alto riesgo con hipercolesterolemia pero sin evento cardiovascular previo ni cardiopatía isquémica. El 70% de los pacientes tenían algún hallazgo genético. Dentro de los hallazgos, el 20,8% presentaba una mutación patogénica o de significado incierto para hipercolesterolemia familiar, el 43,8% tenían un riesgo genético elevado, el 30% *score* de hipercolesterolemia poligénica elevada y el 30,8%, genotipo asociado a hiperlipoproteinemia a. El factor genético que se relacionó de manera más significativa a cardiopatía isquémica fue la presencia de los genotipos rs3798220 y rs10455872 asociados a hiperlipoproteinemia a con una OR de 3,17 (IC 1,46-6,88) y una $p = 0,003$ (estadístico exacto de Fisher).

Conclusiones: La rentabilidad del test genético es muy elevada tanto en población con cardiopatía isquémica como en población en prevención primaria de alto riesgo. La prevalencia de mutaciones patogénicas o de significado incierto para hipercolesterolemia familiar fue muy elevada en nuestra serie, superior a la reportada en estudios previos. El factor genético más relacionado con cardiopatía isquémica fue la presencia de genotipos asociados a hiperlipoproteinemia a.