



6113-15. PROTOCOLO MULTIDISCIPLINAR PARA EL CRIBADO DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA

Gustavo Aníbal Cortez Quiroga, Marina Fernández Gárate, Saida Navarro Melero, María de la Paz Eliche Mozas, Ana Cubillas Quero y Lara Cruz Romero

Hospital Alto Guadalquivir, Andújar (Jaén), España.

Resumen

Introducción y objetivos: La hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFhe) es la enfermedad hereditaria monogénica más prevalente (1/313 habitantes, 0,31%), pero esta infradiagnosticada. La probabilidad de diagnóstico aumenta en poblaciones específicas: 3,2% en pacientes con enfermedad coronaria, 6,7% en enfermedad coronaria precoz (ECP) y 7,1% en dislipemia primaria de alto riesgo (LDL-c > 190 mg/dl). **Objetivo:** determinar la eficacia diagnóstica de HFhe con un protocolo multidisciplinar (figura), con casos índices presenciales, y analíticas diferidas en familiares de 1º de casos índice con enfermedad coronaria precoz y/o LDL-c > 190 mg/dl.

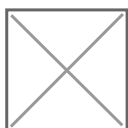
Métodos: Estudio intervencionista, prospectivo, unicéntrico. Se incluyeron casos índice con ECP (hombre 6 puntos o lipoproteína a > 180 mg/dl).

Resultados: Entre octubre 2019 y enero 2024 se estudiaron 413 familias (30,7% ECP, 69,3% ECV), 3.344 pacientes, 17,6% fallecidos. El 70% de los pacientes vivos pertenecen al área sanitaria y el 68,7% de ellos realizaron la AUDAR (tabla). El 20% de los pacientes que realizaron la AUDAR se clasificaron como de muy alto riesgo (69,8% ECV) y el 31,2% de alto riesgo. 56 familias tienen al menos 1 familiar con DLCN > 6 puntos y 43 con lipoproteína a > 180 mg/dl. 6 familias presentan ambas situaciones. Se solicitaron 96 test genéticos a 93 familias (22,5%), 80 (83,4%) se realizaron y 5 están pendientes de resultados. De los paneles con resultados, el 17,3% presento una variante patogénica o probablemente patogénica, el 14,6% variantes de significado incierto y 4 variantes incidentales para cáncer.

Variables	N 3.344
Fallecidos	600 (17,6%)
Sexo masculino (total pacientes)	51,5%
Área sanitaria/vivos	1.944 (70,8%)

Edad vivos (años)	48,5 ± 12,3
AUDAR/Área sanitaria	1.339 (68,8%)
Prevención 2º/Total pacientes	435 (13%)
LDL máx histórico > 190 mg/dl	34%
Diabetes	19,3%
Hipertensión arterial	35,4%
Tabaquismo	26,7%
Triglicéridos > 150 mg/dl	21,4%
HDL-c bajo	15,2%
Lipoproteína a > 50 mg/dl	36,4%
PCR ultrasensible > 2 mg/dl	35,5%
Tasa de filtrado glomerular 60 ml/min	4,1%

AUDAR: analítica unidad dislipemia de alto riesgo, máx: máximo, PCR: proteína C reactiva.



Conclusiones: Un protocolo con caso índice presencial, derivación multidisciplinar por sospecha de HFhe, la realización de lipidograma a familiares de 1º grado, la valoración del LDL-c máximo histórico y la petición de panel a pacientes con DLCN > 6 y/o lipoproteína a > 180 mg/dl aumenta la probabilidad de diagnóstico de HFhe por encima de las poblaciones clásicamente estudiadas