Rev Clin Esp. 2021;221(Espec Congr):778

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

RV/D-002 - RESULTADOS PRELIMINARES DE UN PROGRAMA DE CRIBADO DE PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROZIGOTA A TRAVÉS DE ATENCIÓN PRIMARIA Y COORDINADO POR UNA UNIDAD DE RIESGO CARDIOVASCULAR

L. Márquez López[1], S.M. Rodríguez Sánchez[1], A. González Estrada[1], M. Ortega Reina[1], O. Muñiz Grijalvo[1] y A. Espino Montoro[2]

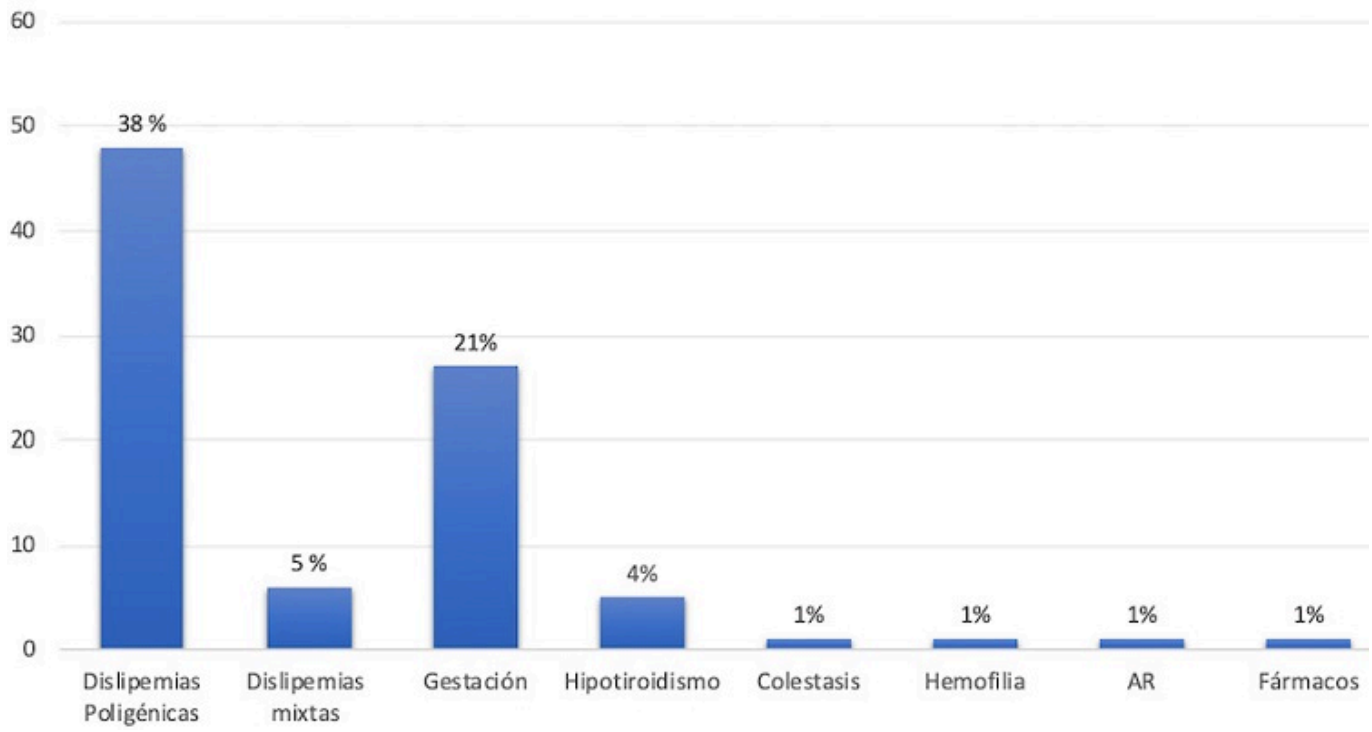
[1]Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla. [2]Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Resumen

Objetivos: Identificar y estimar la prevalencia de pacientes con HFHe, aplicando los criterios diagnósticos de la RCLH con confirmación molecular, tras un cribado oportunista dentro de un Área Sanitaria de Sevilla de 25.000 habitantes.

Métodos: Se realizó un estudio transversal observacional en práctica clínica habitual y de detección por cribado oportunista mediante el laboratorio de análisis clínicos del HUVR. Se recogió información de pacientes desde 2016 hasta abril de 2018, que presentaron un cLDL > 220 mg/dl, vistos en consulta del médico de familia del Centro de Salud de Mallén. El Médico de Familia descartó las hipercolesterolemias secundarias. Los pacientes restantes se derivaron a la Unidad de Riesgo Cardiovascular, en la que se seleccionaron los casos índice diagnosticados de HFHe en base a criterios de la RCLH con confirmación genética. El siguiente paso será realizar estudio en cascada de sus familiares con criterios analíticos de sospecha.

Resultados: De los 5.760 pacientes remitidos desde el laboratorio, 127 cumplían los criterios de inclusión. De ellos, 90 presentaban etiología secundaria (fig.). Se detectaron 3 errores en la determinación del c-LDL y 4 pacientes estaban pendientes de confirmar resultados con segunda determinación. Quedaron 30 pacientes con alta sospecha de HFHe; 14 han sido ya valorados en consulta: 5 han sido diagnosticados de HFHe, 3 negativos y 6 aún están pendientes del resultado. Los 16 pacientes restantes se encuentran pendientes de acudir a consulta.



Discusión: La HFHe es un trastorno genético muy frecuente, estimándose que al menos 1:250 personas están afectadas. En España, se calcula que existen 190.000 enfermos. Sin embargo, es una enfermedad infradiagnosticada e infratratada que predispone a presentar eventos cardiovasculares precoces.

Conclusiones: Por este motivo este proyecto de detección de nuevos casos de HFHe a través de los Centros de Salud es un proyecto innovador, de fácil implementación desde las unidades de Riesgo Cardiovascular y que facilita el diagnóstico precoz de nuevos casos índice, facilitando el tratamiento precoz y el descenso de morbimortalidad cardiovascular.

Bibliografía

1. Mata P, Alonso R, Ruiz A, González-Juanatey JR, Badimon L, Díaz-Díaz JL, et al. Diagnóstico y tratamiento de la hipercolesterolemia familiar en España: documento de consenso. Aten Primaria. 2015;47:56-65.

0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.