



## 731 - ESTUDIO CRINEO-HF: DEFINICIÓN DEL PERFIL LIPÍDICO DEL LACTANTE DE 1 AÑO Y CRIBADO NEONATAL DE LA HF

*Adrián Seco de Herrera Cañas, Alberto Díaz Cáceres, Alba Quirós Jiménez, Rafael Jesús Laguna Fernández, Alejandro Cervantes Bocanegra, Laura Limia Pérez, Begoña Cortés Rodríguez y Francisco José Fuentes Jiménez*

*Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España.*

### Resumen

**Objetivos:** La hipercolesterolemia familiar (HF) es la enfermedad monogénica más frecuente. Se expresa desde el nacimiento y es la causa más frecuente de enfermedad cardiovascular precoz, de ahí la importancia de un diagnóstico precoz. El objetivo principal de este estudio es definir el perfil lipídico del recién nacido (RN) y lactante de 1 año de vida para establecer el percentil 95 de colesterol mediante 3 determinaciones (nacimiento, 1<sup>o</sup>-2<sup>o</sup> mes y 12<sup>o</sup> mes). Como objetivo secundario, realizar un estudio genético a los candidatos ( $p > 95$ ) y cascada inversa a sus familiares.

**Métodos:** Estudio piloto, descriptivo y exploratorio. Población: 1.000 RN en un hospital universitario de tercer nivel. Se presentan datos preliminares del perfil lipídico completo, tras consentimiento informado de los padres, con una muestra de sangre de talón en las primeras 36-72 h de vida, otra en 1<sup>o</sup>-2<sup>o</sup> mes y otra al año de vida.

**Resultados:** Determinamos un total de 246 perfiles lipídicos en RN y 89 al 1<sup>a</sup>-2<sup>a</sup> mes de vida. 147 niños y 99 niñas. El 43% de sus padres tenían antecedentes de dislipemia. La media de colesterol total en los RN fue de 82,11 mg/dl ( $p95 = 115,6$  mg/dl) y al 1<sup>o</sup>-2<sup>o</sup> mes de vida de 127,4 mg/dl ( $p95 = 169,25$  mg/dL). La media de colesterol LDL en los RN fue de 33,41 mg/dL ( $p95 = 57,9$  mg/dL) y en el 1<sup>o</sup>-2<sup>o</sup> mes de vida de 53,49 mg/dL ( $p95 = 110,1$  mg/dL).

**Conclusiones:** Es imprescindible definir el percentil de colesterol en la población menor de un año, para así poder establecer los puntos de corte para la realización del estudio genético precoz de la HF. El diagnóstico de los niños menores de un año permitiría implementar una estrategia de detección en cascada inversa a sus familiares y mejorar las tasas de detección de las personas afectas de HF.