



1445 - CARACTERIZACIÓN DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON ESTUDIO DEL GEN *SLCO1B1*

Cristina Monforte Carrasco, Lara Hidalgo Peña, Marta Fanlo Maresma, Virginia Esteve Luque, Emili Corbella Inglés, Adriana Padró Miquel y Xavier Pintó Sala

Hospital Universitari de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, España.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades cardiovasculares son la primera causa de muerte a nivel mundial, siendo las estatinas uno de los grupos de fármacos más utilizados para su prevención y tratamiento. La miopatía es uno de los efectos adversos más limitantes, habiéndose relacionado ampliamente con la mutación c.521T> C del gen *SLCO1B1*¹, que codifica un polipéptido transportador de aniones responsable del transporte de estatinas a nivel hepático. Se estima hasta un 29% de los pacientes presenta síntomas musculares relacionados con las estatinas, y que hasta un tercio abandona el tratamiento por este motivo². El objetivo del presente estudio es la caracterización clínica y analítica de una cohorte de pacientes con estudio genético realizado del gen *SLCO1B1* en seguimiento por una unidad de riesgo cardiovascular de un hospital universitario de tercer nivel.

Métodos: Se recogieron variables clínicas, demográficas y analíticas de una cohorte de 124 pacientes de nuestro centro, a quienes se les había hecho el análisis del gen *SLCO1B1*. Se realizó un estudio estadístico descriptivo y comparativo entre los distintos grupos.

Resultados: Se incluyeron 124 pacientes, un 66% mujeres, con una edad media de 63 años. Un 29,8% presentaron los genotipos CT o CC y un 70,2% el genotipo TT. No se encontraron diferencias significativas en la prevalencia de mialgias, rabdomiólisis o niveles de creatinina-quinasa entre los distintos genotipos. No se encontraron tampoco diferencias en cuanto a la presencia de alergias medicamentosas concomitantes, uso de polifarmacia o hipotiroidismo asociado. La prevalencia de enfermedad cardiovascular arterioesclerótica fue significativamente mayor en el grupo TT (34% frente al 16% del grupo CT/CC). El uso de estatina de alta potencia fue mayor en el grupo TT (28,7% frente 21,6%), mientras que en el grupo CT/CC lo fue el de baja potencia. Además, fue más frecuente el uso de ezetimiba e iPCSK9 en el subgrupo CT/CC.

Conclusiones: No existen diferencias clínicas entre los pacientes con los diferentes genotipos, sin embargo, sí existen diferencias en cuanto a su manejo terapéutico. Así, pacientes con el genotipo CT/CC tienden a ser tratados con estatinas de baja potencia combinada con ezetimiba o con iPCSK9 para optimizar el tratamiento, mientras que el fenotipo TT se trata únicamente con estatinas de alta potencia.

Bibliografía

1. Cooper-DeHoff RM, Niemi M, Ramsey LB, et al. The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for SLCO1B1, ABCG2, and CYP2C9 genotypes and Statin-Associated Musculoskeletal Symptoms. *Clin Pharmacol Ther.* 2022;111(5):1007-21. doi: 10.1002/cpt.2557. PMID: 35152405; PMCID: PMC9035072).
2. Jansen ME, Rigter T, Fleur TMC, et al. Predictive Value of SLCO1B1 c.521T> C Polymorphism on Observed Changes in the Treatment of 1136 Statin-Users. *Genes (Basel).* 2023 Feb 10;14(2):456. doi: 10.3390/genes14020456. PMID: 36833383; PMCID: PMC9957000.