Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S1020

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1396 - CARACTERIZACIÓN GENÉTICA Y CLÍNICA DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Elena Gabaldón Perucha, *Maitane Fernández Ustoa, Matilde Sánchez Zamorano, Beatriz López Gómez, Jesús del Castillo Carrillo, Javier Gómez Rodrigo, María del Carmen Romero Pérez y Nagore Lois Martínez*

Hospital Universitario Severo Ochoa, Madrid, España.

Resumen

Objetivos: Describir las variantes genéticas presentes en pacientes diagnosticados con hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFhe) en un hospital de segundo nivel, así como sus características clínicas.

Métodos: Análisis observacional retrospectivo descriptivo de las mutaciones genéticas presentes en los pacientes con seguimiento en una consulta de Riesgo Vascular con diagnóstico de HFhe desde enero de 2016 hasta marzo de 2024, así como las características clínicas de cada grupo y su control lipídico. Los datos han sido extraídos del sistema de codificación hospitalaria. Los análisis se han realizado con el paquete estadístico SPSS® v.27.009.

Resultados: De los 16 pacientes que presentan confirmación genética 11 presentan mutación del receptor de LDL (68,8%), cuatro presentan mutación en ApoB (25%) y uno en el gen de PCSK9 (6,2%). Sus características clínicas quedan resumidas en la tabla 1. El análisis de niveles y objetivos de colesterol LDL quedan reflejados en la tabla 2. Con respecto a los tratamientos hipolipemiantes todos los pacientes de la muestra presentaban combinaciones de tratamientos hipolipemiantes de alta potencia siendo el más frecuente la combinación de estatina de alta potencia con ezetimiba y ácido bempedoico (68,8%). Entre todos los pacientes, y con las 3 mutaciones descritas el 68% de los 16 pacientes se encontraba en objetivo en el último control, sin embargo, se objetiva que en el grupo de pacientes con mutación del receptor de LDL existe una media de c-LDL mayor que en los pacientes con otras mutaciones.

	Mutación R LDL	Mutación ApoB	Mutación PCSK9
N (16)- nº(%)	11 (68,8)	4(25)	1 (6,2)
Edad media - años	47,18 ± 26,06 (IC95%)	49,25 ± 13,22 (IC 95%)	65
Sexo - nº (%)			
• Hombre	5 (45,45)	1 (25)	0
• Mujer	6 (54,55)	3 (75)	1 (100)
AF Enfermedad Vascular - nº(%)	7 (72,72)	3 (75)	0
Tabaco - nº (%)	1 (9,09)	1 (25)	0
Consumo OH - nº (%)	3 (27)	0	0
Hipertensión Arterial - nº (%)	5 (45,45)	0	1
DM2 - nº (%)	1(9,09)	0	0
Cardiopatía isquémica - nº (%)	4 (36)	0	0
Ictus - nº (%)	0	0	0
Enfermedad arterial periférica - nº (%)	0	0	0
Enfermedad renal crónica - nº (%)	0	0	0
Esteatohepatitis - nº (%)	2(18)	0	0
Se pierde seguimiento - nº	1	0	0
Tipo de prevención - nº (%)			
• Primaria	6 (54,5)	4 (100)	1
• Secundaria	5(45,45	0	0
Tratamiento - nº(%)			
○ Estatina	0	1(25)	0
○ Ezetimibe	0	1(25)	0
○ Estatina + Ezetimibe	2 (18,18)	0	0
○ Estatina + Ezetimibe + Bempedoico	2(18,18)	0	1(100)
○ Estatina+ Ezetimibe + iPCSK9	5 (54,5)	2(50)	0
○ Estatina + iPCSK9	2 (18,18)	0	0

Mutación	Receptor LDL	ApoB	PCSK9
LDL medio – mg/dL	103,1 ± 75,31	52,25 ± 11,47	30
Cumplen objetivo - nº (%)	6 (54,54)	4 (100)	1 (100)

Discusión: La hipercolesterolemia familiar es un trastorno que condiciona un riesgo vascular más elevado que en la población general. En nuestras consultas, al igual que lo descrito en la literatura, encontramos que la mayor parte de personas con HF presentan mutación en el gen del receptor de LDL. Sin embargo, con respecto al total de pacientes seguidos en nuestra consulta y poniéndolo en relación con la prevalencia de la enfermedad (1:200-300), el número de pacientes diagnosticados es inferior al esperado. Además, los pacientes de nuestro hospital evidencian necesidad de intensificación de tratamiento con asociación de varios fármacos hipolipemiantes en un gran número de ocasiones acorde a lo descrito en los ensayos publicados. Gracias a esta intensificación mediante terapia de alta intensidad se consigue que un alto porcentaje de los pacientes alcancen los objetivos marcados por las guías de práctica clínica, siendo en nuestra muestra el 68% de los pacientes tratados, llamativo en comparación con lo descrito en estudios multicéntricos como el SAFEHEART que mostraba un 10% de consecución de objetivos en los pacientes de su estudio.

Conclusiones: La hipercolesterolemia familiar heterocigota está representada en la población a través de diferentes mutaciones. Todas ellas suponen necesidad de un control estricto del resto de factores de riesgo vascular, así como el tratamiento combinado hipolipemiante de alta intensidad, que permita alcanzar el objetivo de LDL, que en nuestra serie de casos lo alcanza hasta un 68% de los pacientes.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.