



419 - IMPACTO DE UN SISTEMA DE ALERTAS EN PERFIL LIPÍDICO PARA LA DETECCIÓN DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL DE REFERENCIA

Víctor Urbaneja Zumaquero, Inmaculada Coca Prieto y Daniel Ávila Royón

Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, España.

Resumen

Objetivos: La hipercolesterolemia familiar (HF) es una dislipemia genética infradiagnosticada, con riesgo elevado de enfermedad cardiovascular prematura. Nuestro objetivo fue valorar la eficacia de un sistema automatizado de alertas en los informes de perfil lipídico implantado en el laboratorio clínico como herramienta para mejorar la identificación de casos sospechosos de HF y, con ello, aumentar la solicitud de estudios genéticos.

Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo. Se analizaron los test genéticos solicitados por sospecha de HF en nuestro hospital antes (1 enero-31 diciembre 2020) y después (1 enero 2021-31 diciembre 2023) de la implantación del sistema de alertas. Las variables recogidas fueron: edad, sexo, niveles de colesterol total y c-LDL, resultado del test genético y puntuación MED PED según los criterios de la Red Holandesa de Clínicas de Lípidos.

Resultados: En 2020 se solicitaron 28 test genéticos con la sospecha de HF. La edad fue de 51 años (16-65). El 75% (21) fueron mujeres. El colesterol total resultó 290 ± 71 mg/dl (169-489) y c-LDL 205 ± 54 mg/dl (100-324). Presentaron variantes patogénicas de HF 5 pacientes (18%). En estos los criterios MED PED fueron: MED PED 6 en 3 pacientes, MED PED de 7 en un paciente y MED PED de 10 en otro paciente. En 2021 se solicitaron 26 test genéticos. La edad fue de 50 años (22-74). El 61,5% (16) fueron mujeres. El colesterol total fue de 338 ± 78 mg/dl (202-556) y c-LDL 230 ± 64 mg/dl (129-449). Presentaron variantes patogénicas de HF 3 pacientes (11,5%). En estos los criterios MED PED fueron: MED PED 6 en 8 pacientes, MED PED de 8 en 5 pacientes y MED PED de 9 en 2 pacientes. En 2022 se solicitaron 57 test genéticos. La edad fue de 47 años (14-70). El 60% (34) fueron mujeres. El colesterol total de 323 ± 64 mg/dl (190-546) y c-LDL 234 ± 60 mg/dl (113-459). Presentaron variantes patogénicas de HF 15 pacientes (26%). Los criterios MED PED fueron: MED PED 5 en 2 pacientes, MED PED 6 en 4 pacientes, MED PED de 7 en un paciente y MED PED de 8 en 4 pacientes y MED PED de 10 en otros 4. En 2023 se solicitaron 56 test genéticos. La edad fue de 49 años (14-79). El 66% (37) fueron mujeres. El colesterol total de 313 ± 67 mg/dl (196-558) y c-LDL 222 ± 66 mg/dl (67-483). Presentaron variantes patogénicas de HF 13 pacientes (23%). Los criterios MED PED fueron: MED PED 5 en 17 pacientes, MED PED 6 en 11 pacientes, MED PED de 7 en 6 pacientes y MED PED de 8 en 6 pacientes y MED PED de 10 en un paciente.

Conclusiones: La implementación del sistema de alertas en el perfil lipídico supuso un aumento significativo en la identificación de pacientes con variantes genéticas compatibles con HF, pasando del 18% en 2020 al 23-26% en los años posteriores. Esta herramienta ha demostrado ser útil en la mejora del diagnóstico precoz

de HF, contribuyendo potencialmente a una intervención más temprana y una mejor prevención del riesgo cardiovascular.