



<https://www.revclinesp.es>

## RV/D-015 - RESULTADO DE UNA COHORTE DE HIPERQUILOMICRONEMIA PRIMARIA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

*A. Camacho Carrasco, J. Alarcón García, V. Alfaro Lara, A. González Estrada, P. García Ocaña, M. Alarcón Garcelán, F. Espinosa Torres, O. Muñiz Grijalvo*

*Unidad HTA y Lípidos. Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.*

### Resumen

**Objetivos:** Analizar las características clínicas, analíticas y genéticas de pacientes con hiperquilomicronemia primaria (HQ1) en nuestro centro.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de pacientes con HQ1 dentro de la Unidad de Hipertensión y Lípidos en un hospital de tercer nivel. Se recogieron variables demográficas, analíticas, genéticas y terapéuticas.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 4 pacientes con HQ1 (3 mujeres: 1 hombre), con edad media de 46,5 años, edad media de diagnóstico de 4 años. El 25% presentaba HTA y DM (secundaria a pancreatitis de repetición). El 25% fumaba. Ningún paciente consumía alcohol, tenía antecedentes familiares de HQ1 ni de enfermedad cardiovascular precoz, siendo todos los casos esporádicos. La media de triglicéridos fue de 2.241 mg/dl, siendo la media del máximo nivel de 4.695 mg/dl. Las medias del resto del perfil lipídico fueron: colesterol-total 379 mg/dl, colesterol-HDL 23 mg/dl, colesterol-LDL 3,35 mg/dl, Lp(a) 23 mg/dl, ApoA 103,25 mg/dl, ApoB 90,75. La media de episodios de pancreatitis fue de 14,75. A todos los pacientes se les realizó estudio genético obteniéndose mutación homocigota en el codón 253 del exón 3 del gen ApoA-V, mutación homocigota en el codón 219 del exón 5 del gen LPL, mutación heterocigota en el exón 5 del gen LPL y mutación heterocigota en el intrón 2 de ApoA-V junto contra otra variante en homocigosidad. Además de una dieta estricta baja en grasas, dos pacientes tomaban fenofibrato, uno de ellos junto con ésteres de colesterol, el otro en combinación con suplementos hiperproteicos e hipercalóricos, un paciente no recibía ningún tratamiento farmacológico. En relación a tratamientos previos, el 75% habían sido sometidos a plasmaférésis en alguna ocasión y dos de ellos había tomado con anterioridad gemfibrozilo y ezetimibe.

**Discusión:** La HQ1 es una dislipemia hereditaria poco frecuente caracterizada por una hipertrigliceridemia grave, debido a déficit de: LPL, apoC-II, o apoA-V. Los pacientes tienen riesgo elevado de pancreatitis. Es importante el diagnóstico y tratamiento precoz con restricción estricta de grasa dietética, para evitar complicaciones.

**Conclusiones:** Nuestros pacientes presentan niveles elevados de triglicéridos, presentando episodios de pancreatitis de repetición. A todos se les realizó el estudio genético, detectándose las mutaciones anteriormente descritas en el gen de la LPL y Apo A-V.