Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1244

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

RV-D-012 - HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR, MANEJO INTEGRAL ENTRE MEDICINA INTERNA Y ATENCIÓN PRIMARIA

P. Rubio-Marín, A. Michán-Doña y J. Maraver-Delgado

UGC Medicina Interna. Hospital General de Jerez de la Frontera. Jerez de la Frontera (Cádiz).

Resumen

Objetivos: Analizar que especialidades médicas realizan el diagnóstico y seguimiento de los sujetos con hipercolesterolemia familiar heterocigota y ver su adecuación con las guías internacionales.

Material y métodos: Se trata de un estudio descriptivo, retrospectivo, de los pacientes diagnosticados genética mente de hipercolesterolemia familiar heterocigota en el Hospital de Jerez de la Frontera entre 2015 y 2016. Analizamos qué pacientes habían sido previamente diagnosticados clínicamente con los criterios MEDPED de la OMS, y por qué especialidad, así como quien realizaba su seguimiento.

Resultados: Ciento nueve sujetos con diagnóstico genético de hipercolesterolemia familiar heterocigota fueron analizados. La edad media de diagnóstico fue 28,22 años (DE ± 17,9 años). El 52,8% (n = 67) fueron mujeres, la edad media en el omento del análisis genético fue de 42,54 años (DE ± 17,51 años), 11 eran menores de 18 años. El 93,7% habían sido diagnosticados clínicamente de hipercolesterolemia previamente pero sólo el 75,6% de HF. El 54,2% de los sujetos habían sido diagnosticados por Medicina Interna, aunque el seguimiento en un 58,1% era llevado a cabo por médicos de atención primaria.

Discusión: La hipercolesterolemia familiar (HF) es la enfermedad monogénica más frecuente, que produce enfermedad cardiovascular prematura debido a los niveles de colesterol LDL elevados presentes desde la infancia. Afecta a la mitad de los descendientes de los sujetos afectos. Su diagnóstico y tratamiento precoces por parte de atención primaria con el apoyo de las unidades de Factores de Riesgo Cardiovascular, como recomiendan las guías internacionales de HF) mejoran la morbimortalidad de estos pacientes.

Conclusiones: Aunque la HF es una enfermedad familiar sigue estando infradiagnosticada en atención primaria. Una vez que son diagnosticados más de la mitad de los pacientes están en seguimiento por estos especialistas. Aunque el cuestionario MEDPED de la OMS es una herramienta de fácil manejo aún un bajo número de médicos la utilizan retrasando el diagnóstico hasta que se realiza el test genético a los familiares mediante el screening en cascada lo que retrasa el inicio del tratamiento.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.