



CLÍNICA E INVESTIGACIÓN EN  
**ARTERIOSCLEROSIS**

[www.elsevier.es/arterio](http://www.elsevier.es/arterio)



ORIGINAL BREVE

## Hipercolesterolemia familiar: experiencia en la Unidad de Lípidos de Álava

Leire Pérez García

Unidad de Lípidos, Hospital Universitario Araba, Vitoria, España

Recibido el 15 de diciembre de 2017; aceptado el 26 de abril de 2018

### PALABRAS CLAVE

Hipercolesterolemia familiar;  
Factores de riesgo cardiovascular;  
Enfermedad cardiovascular

### Resumen

**Introducción:** La hipercolesterolemia familiar (HF) es el trastorno genético autosómico dominante más frecuentemente asociado a enfermedad cardiovascular (ECV) prematura.

**Material y métodos:** Estudio observacional, retrospectivo, para determinar las características clínicas, los parámetros analíticos y los factores de riesgo cardiovascular de 133 pacientes con diagnóstico genético confirmado de HF en seguimiento en la Unidad de Lípidos de Álava.

**Resultados:** El 8,30% de los pacientes ha presentado ECV (en el 100% de los casos cardiopatía isquémica [CI]). El 40,60% alcanza el objetivo de cLDL: el 45,50% en prevención primaria y el 27,30% en prevención secundaria. El 81,80% de los pacientes con CI son varones. El *odds ratio* (OR) de presentar CI en los varones frente a las mujeres es 4,97 (1,03-23,93;  $p = 0,03$ ). El OR de presentar CI en los pacientes con historia familiar de ECV prematura es 6,86 (1,32-35,67;  $p = 0,02$ ). Encontramos una asociación estadísticamente significativa entre fumar y el riesgo de ECV ( $p = 0,005$ ) y también entre tener diabetes y el riesgo de ECV ( $p = 0,0001$ ). Si el tratamiento con estatinas se inicia antes de los 40 años, el OR de presentar CI es 6,40 (1,53-26,50;  $p = 0,009$ ). El tiempo medio desde el diagnóstico hasta el evento en el grupo de exfumadores es  $10,80 \pm 5,80$  años y en el grupo de no fumadores es  $17,50 \pm 2,50$  años ( $p = 0,01$ ).

**Conclusiones:** En nuestra población de referencia con HF, encontramos un mayor riesgo de presentar un evento cardiovascular en los pacientes varones, con antecedentes familiares de ECV prematura, diabéticos y en los que se ha iniciado el tratamiento hipolipemiente después de los 40 años de edad.

© 2018 Sociedad Española de Arteriosclerosis. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Correo electrónico: [leire.perezgarcia2@osakidetza.net](mailto:leire.perezgarcia2@osakidetza.net)

<https://doi.org/10.1016/j.arteri.2018.04.007>

0214-9168/© 2018 Sociedad Española de Arteriosclerosis. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Cómo citar este artículo: Pérez García L. Hipercolesterolemia familiar: experiencia en la Unidad de Lípidos de Álava. Clin Investig Arterioscler. 2018. <https://doi.org/10.1016/j.arteri.2018.04.007>

## KEYWORDS

Familial hypercholesterolaemia;  
Cardiovascular risk factors;  
Cardiovascular disease

## Familial hypercholesterolemia: Experience in the Lipid Clinic of Alava

### Abstract

**Introduction:** Familial hypercholesterolaemia (FH) is the autosomal dominant genetic disorder most frequently associated with premature cardiovascular disease (CVD).

**Material and methods:** A retrospective, observational study was conducted to determine the clinical characteristics, analytical parameters and cardiovascular risk factors of 133 patients with a genetically confirmed diagnosis of FH on follow-up in the Lipid Clinic of Alava.

**Results:** CVD was observed in 8.30% of the patients (ischaemic heart disease in 100% of the cases). The LDL concentration goal was achieved in 40.6% (45.50% in primary prevention and 27.30% in secondary prevention). The large majority (81.80%) of patients with coronary heart disease (CHD) were male. The odds ratio (OR) of males having CHD compared to females is 4.97 (1.03-23.93,  $P = .03$ ). The OR of developing CHD in patients with a family history of premature CVD is 6.86 (1.32-35.67,  $P = .02$ ). A statistically significant association was found between smoking and the risk of CVD ( $P = .005$ ), and also between having diabetes and the risk of CVD ( $P = 0.0001$ ). If the treatment with statins begins at older than 40 years, the OR of suffering CHD is 6.40 (1.53-26.5) ( $P = .009$ ). The mean time from diagnosis to the cardiovascular event in the group of ex-smokers is  $10.80 \pm 5.80$  years, and in the non-smoking group it is  $17.50 \pm 2.50$  years ( $P = .011$ ).

**Conclusions:** In our reference population with FH, it was found that there was an increased risk of suffering a cardiovascular event in male patients, with a family history of premature CVD, diabetics, and in those in whom lipid lowering treatment was started after 40 years of age.

© 2018 Sociedad Española de Arteriosclerosis. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Introducción

La hipercolesterolemia familiar (HF) es el trastorno genético autosómico dominante más frecuentemente asociado a enfermedad cardiovascular (ECV) prematura, debido a concentraciones de colesterol LDL (cLDL) elevadas desde el nacimiento. Generalmente se ha estimado que la frecuencia de HF heterocigota en población caucásica es 1/500 y que 1/1.000.000 son homocigotos<sup>1</sup>. Sin embargo, en el Copenhagen General Population Study, se observó que la prevalencia de HF confirmada o probable, definida como una puntuación según los criterios de la Red de Clínicas de Lípidos Holandesas (DLCN), >5 puntos era de 1/200<sup>2</sup>. En España la prevalencia estimada estandarizada por edad y sexo del fenotipo de HF heterocigota es de 1/192 individuos y de homocigota es de 1/425.774 individuos<sup>3</sup>.

En los pacientes heterocigotos el gen mutado es el receptor de LDL (*RDL*) en más del 90% de los casos, el gen de *APOB* en aproximadamente el 5% y mutaciones en el gen de proproteinconvertasasubtilisina/kexina tipo 9 (*PCSK9*) en aproximadamente el 1%<sup>4</sup>. Los pacientes con HF tienen entre 3 y 13 veces más riesgo de ECV prematura que los individuos sin HF<sup>2,5</sup>. En pacientes con HF heterocigota que no reciben tratamiento hipolipidemiante, típicamente se desarrolla enfermedad coronaria antes de los 55 años (varones) y 60 años (mujeres), mientras que los pacientes homocigotos desarrollarán enfermedad coronaria antes de los 20 años si no reciben tratamiento<sup>5</sup>.

En el estudio de cohortes Safeheart, se ha estimado que la prevalencia de diabetes entre los pacientes con HF es del 3,20%, del 14,40% con hipertensión arterial (HTA) y del

26,40% entre los pacientes que son fumadores activos. Así mismo, el 9,40% de estos pacientes han presentado ECV prematura<sup>6</sup>.

Los objetivos del presente estudio son conocer las características clínicas de los pacientes con HF, determinar el grado de control lipídico y analizar los factores de riesgo cardiovascular (FRCV) principales entre los pacientes en seguimiento en la Unidad de Lípidos del Hospital Universitario Araba.

## Material y métodos

### Tipo de diseño y población de estudio

Se trata de un estudio observacional retrospectivo de 133 pacientes, con diagnóstico genético confirmado de HF, en seguimiento en la Unidad de Lípidos del Hospital Universitario Araba. La inclusión de pacientes se ha realizado desde el 2001 (año en el que se acredita la Unidad de Lípidos por la Sociedad Española de Arteriosclerosis) hasta junio de 2017, cuando se incluyeron los últimos pacientes con HF. Se han recogido tanto casos índices como casos familiares. Todos los pacientes eran mayores de 18 años, a excepción de 2 casos familiares recientemente diagnosticados (de 11 y 13 años, respectivamente).

### Variables de estudio

Se han recogido datos demográficos (edad, sexo, edad al diagnóstico de HF, edad de inicio del tratamiento

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/10212713>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/10212713>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)