



CLÍNICA E INVESTIGACIÓN EN ARTERIOSCLEROSIS

www.elsevier.es/arterio



DOCUMENTO DE CONSENSO

Hipercolesterolemia familiar homocigota: adaptación a España del documento de posición del grupo de consenso sobre hipercolesterolemia familiar de la Sociedad Europea de Arteriosclerosis. Documento de Consenso de la Sociedad Española de Arteriosclerosis (SEA) y la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF)



Juan F. Ascaso^a, Pedro Mata^b, Cristina Arbona^c, Fernando Civeira^d, Pedro Valdivielso^e y Luis Masana^{f,*}

^a Sociedad Española de Arteriosclerosis. Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Clínico Universitario de Valencia, INCLIVA, Universitat de València, Valencia, España

^b Fundación Hipercolesterolemia Familiar, Madrid, España

^c Unidad de Aféresis, Servicio de Hematología y Oncología, Hospital Clínico Universitario de Valencia, INCLIVA, Valencia, España

^d Unidad Clínica y de Investigación en Lípidos y Arteriosclerosis, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Miguel Servet, Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón, Zaragoza, España

^e Unidad de Lípidos, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Universidad de Málaga, Málaga, España

^f Unitat de Recerca de Lipids i Arteriosclerosi, Hospital Universitari Sant Joan, Universitat Rovira i Virgili, IISPV, Reus, Tarragona, España

PALABRAS CLAVE

Hipercolesterolemia familiar homocigota; Diagnóstico; Estatinas; Ezetimiba; Aféresis; Lomitapida

Resumen La hipercolesterolemia familiar homocigota (HFHo) es una enfermedad rara y potencialmente mortal que se caracteriza por la presencia en sangre de niveles muy elevados de colesterol en las lipoproteínas de baja densidad (cLDL) y por la aparición prematura y acelerada de enfermedad cardiovascular arteriosclerótica (ECVA). El Grupo de Consenso sobre hipercolesterolemia familiar de la Sociedad Europea de Arteriosclerosis (EAS) ha publicado recientemente una guía clínica para el diagnóstico y manejo clínico de la HFHo (Eur Heart J. 2014;35:2146-57).

Tanto la Sociedad Española de Arteriosclerosis (SEA) como la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) consideran este documento de consenso europeo de gran valor y utilidad. Sin

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: luis.masana@urv.cat (L. Masana).

embargo, existen particularidades propias de nuestro país que aconsejan realizar una adaptación española del documento europeo de HFHo, con el objeto de aproximar esta útil guía de práctica clínica a nuestro entorno más próximo.

En España, el tratamiento crónico con estatinas, ezetimiba y resinas (colesevelam) tiene aportación reducida en el Sistema Nacional de Salud y es uno de los pocos países europeos donde la aféresis de LDL está incluida en la Cartera Básica de Servicios. El documento incluye, además, experiencias clínicas en el manejo de estos pacientes en nuestro país.

Este comité de redacción enfatiza la necesidad de un diagnóstico precoz de los pacientes con HFHo, su remisión inmediata a una unidad especializada y el inicio temprano del tratamiento apropiado. Se espera que estas recomendaciones constituyan una guía para el abordaje del paciente con HFHo en España.

© 2015 Sociedad Española de Arteriosclerosis. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Homozygous familial hypercholesterolaemia;

Diagnosis;

Statins;

Ezetimibe;

Apheresis;

Lomitapide

Homozygous familial hypercholesterolaemia: Spanish adaptation of the position paper from the Consensus Panel on Familial Hypercholesterolaemia of the European Atherosclerosis Society. Consensus document of the Spanish Society of Arteriosclerosis (SEA) and Familial Hypercholesterolaemia Foundation (FHF)

Abstract Homozygous familial hypercholesterolaemia (HoFH) is a rare life-threatening disease characterized by markedly elevated circulating levels of low-density lipoprotein cholesterol (LDL-C) and accelerated, premature atherosclerotic cardiovascular disease (ACVD).

The Consensus Panel on Familial Hypercholesterolaemia of the European Atherosclerosis Society (EAS) has recently published a clinical guide to diagnose and manage HoFH (Eur Heart J. 2014;35:2146-57).

Both the Spanish Society of Atherosclerosis (SEA) and Familial Hypercholesterolaemia Foundation (FHF) consider this European Consensus document of great value and utility. However, there are particularities in our country which advise to have a Spanish adaptation of the European HoFH document in order to approximate this clinical guide to our environment.

In Spain, chronic treatment with statins, ezetimibe and resins (colesevelam) has a reduced contribution in the National Health System (NHS) and is one of the few European countries where LDL apheresis is included in the Basic Service Portfolio coverage. This Spanish document also includes clinical experience in the management of these patients in our country.

The Drafting Committee emphasizes the need for early identification of HoFH patients, prompt referral to specialized units, and an early and appropriate treatment. These recommendations will provide a guidance for HoFH patient management in Spain.

© 2015 Sociedad Española de Arteriosclerosis. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La hipercolesterolemia familiar homocigota (HFHo) es una enfermedad rara y potencialmente mortal que se caracteriza clínicamente, por la presencia de niveles plasmáticos de colesterol total > 500 mg/dl (> 13 mmol/l), xantomas extensos y enfermedad cardiovascular arteriosclerótica (ECVA) prematura y progresiva. Los estudios experimentales han demostrado un grave defecto de la capacidad de unión e internalización de las partículas de LDL, generalmente causado por mutaciones en los 2 alelos del gen que codifica el receptor de LDL (*LDLR*)¹. Además, algunos pacientes con HFHo pueden presentar mutaciones en otros genes, como *APOB*, *PCSK9* y *LDLRAP1*, también implicados en la captación de LDL.

Si no reciben tratamiento, la mayoría de estos pacientes desarrollan arteriosclerosis sintomática antes de los 20 años

de edad y generalmente fallecen antes de los 30 años¹. Por esta razón, los objetivos principales del tratamiento son la prevención de la ECVA mediante el control precoz y agresivo de la hipercolesterolemia y la detección temprana de las complicaciones vasculares, de las que cabe destacar la oclusión del ostium coronario, la estenosis aórtica y la alteración de las coronarias². Desafortunadamente, la HFHo normalmente se diagnostica cuando ya se ha desarrollado una arteriosclerosis coronaria importante, lo que pone de manifiesto la necesidad de optimizar el diagnóstico y tratamiento en niños.

El Grupo de Consenso sobre hipercolesterolemia familiar (HF) de la Sociedad Europea de Arteriosclerosis (EAS) ha generado una guía clínica para la detección y tratamiento de los pacientes con HFHo en Europa, siendo un documento de referencia a la hora de tomar decisiones sobre la atención médica que debe prestarse a estos pacientes (Cuchel et al.³).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2839560>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2839560>

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