



DOCUMENTO DE CONSENSO

Hiperlipidemia familiar combinada: documento de consenso[☆]



Pedro Mata^{a,*}, Rodrigo Alonso^b, Antonio Ruíz-García^c, Jose L. Díaz-Díaz^d, Noemí González^e, Teresa Gijón-Conde^f, Ceferino Martínez-Faedo^g, Ignacio Morón^h, Ezequiel Arranzⁱ, Rocío Aguado^j, Rosa Argueso^k y Leopoldo Perez de Isla^l

^a Fundación Hipercolesterolemia Familiar, Madrid, España

^b Clínica de Lípidos, Medicina Interna, IIS-Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España

^c Atención Primaria, Unidad de Lípidos y Prevención Cardiovascular, Centro de Salud, Pinto, Madrid, España

^d Clínica de Lípidos, Medicina Interna, Hospital Abente y Lago, A Coruña, España

^e Departamento de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^f Centro de Salud Cerro del Aire, Majadahonda, Universidad Autónoma, Majadahonda, Madrid, España

^g Departamento de Endocrinología, Hospital Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

^h Centro de Salud de Goya, Madrid, España

ⁱ Centro de Salud San Blas, Parla, Madrid, España

^j Departamento de Endocrinología, Hospital Universitario de León, León, España

^k Departamento de Endocrinología, Hospital de Lugo, Lugo, España

^l Unidad de Imagen Cardiovascular, Servicio de Cardiología, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España

Recibido el 19 de febrero de 2014; aceptado el 22 de abril de 2014

Disponible en Internet el 14 de julio de 2014

PALABRAS CLAVE

Hiperlipidemia familiar combinada; Enfermedad cardiovascular; Diabetes mellitus tipo 2; Hipertensión; Tratamiento hipolipemiente; Documento de consenso

Resumen La hiperlipidemia familiar combinada (HFC) es un trastorno muy frecuente asociado a enfermedad coronaria prematura. Se transmite de forma autosómica dominante, aunque no existe un gen único asociado al trastorno. El diagnóstico se realiza mediante criterios clínicos, y son importantes la variabilidad del fenotipo lipídico y la historia familiar de hiperlipidemia.

Es frecuente la asociación con diabetes mellitus tipo 2, hipertensión arterial y obesidad central. Los pacientes con HFC se consideran de riesgo cardiovascular alto y el objetivo terapéutico es un colesterol-LDL < 100 mg/dl, y < 70 mg/dl en presencia de enfermedad cardiovascular establecida o diabetes mellitus. Los pacientes con HFC requieren tratamiento con estatinas potentes y, a veces, tratamiento combinado. La identificación y el manejo de otros factores de riesgo cardiovascular, como la diabetes y la hipertensión, son fundamentales para reducir la carga de enfermedad cardiovascular. Este documento proporciona recomendaciones

[☆] De acuerdo con los autores y los editores, este artículo se publica simultáneamente y de forma íntegra en la revista Semergen <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2014.07.007>

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: pmata@colesterolfamiliar.org (P. Mata).

para el diagnóstico y el tratamiento integral de los pacientes con HFC especialmente dirigidas a médicos de atención primaria.

© 2014 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Familial combined hyperlipidemia;
Cardiovascular disease;
Type 2 diabetes mellitus;
Hypertension;
Lipid-lowering treatment;
Consensus paper

Familial combined hyperlipidemia: Consensus document

Abstract Familial combined hyperlipidemia (FCH) is a frequent disorder associated with premature coronary artery disease. It is transmitted in an autosomal dominant manner, although there is not a unique gene involved. The diagnosis is performed using clinical criteria, and variability in lipid phenotype and family history of hyperlipidemia are necessities.

Frequently, the disorder is associated with type 2 diabetes mellitus, arterial hypertension and central obesity. Patients with FCH are considered as high cardiovascular risk and the lipid target is an LDL-cholesterol < 100 mg/dL, and < 70 mg/dL if cardiovascular disease or type 2 diabetes are present. Patients with FCH require lipid lowering treatment using potent statins and sometimes, combined lipid-lowering treatment. Identification and management of other cardiovascular risk factors as type 2 diabetes and hypertension are fundamental to reduce cardiovascular disease burden. This document gives recommendations for the diagnosis and global treatment of patients with FCH directed to specialists and general practitioners.

© 2014 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La hiperlipidemia familiar combinada (HFC) es el trastorno heredado más frecuente del metabolismo lipídico asociado con hiperlipidemia mixta y enfermedad cardiovascular (ECV) prematura. Fue descrita por Goldstein en 1973 al estudiar familias de supervivientes de infarto de miocardio (IM)¹. Aunque se puede presentar en los niños, habitualmente se expresa a partir de la segunda década de la vida con hipercolesterolemia y/o hipertrigliceridemia, con una gran variación fenotípica intraindividual e interindividual, como respuesta a la interacción entre factores genéticos y ambientales como la alimentación, el aumento del peso corporal, el consumo de alcohol y el tiempo de evolución^{2,3}.

Se estima una prevalencia del 1-2% de la población general¹, lo que significa que entre 500.000 y 900.000 personas en España pueden presentar este trastorno. La prevalencia de la HFC es hasta el 20% en los supervivientes de un IM menores de 60 años y alcanza el 38% en los que sobreviven a un IM antes de los 40 años^{4,5}. Frecuentemente se asocia con numerosas anormalidades metabólicas, como hipertensión arterial (HTA), resistencia a la insulina, diabetes mellitus (DM) tipo 2, obesidad central, esteatosis hepática y síndrome metabólico^{6,7}.

La HFC constituye un reto para el manejo integral del riesgo cardiovascular debido a su elevada prevalencia y a su asociación con numerosos factores de riesgo cardiovascular (FRCV). Dada su posición en el sistema sanitario, el médico de atención primaria debe desempeñar un papel fundamental en la detección y el manejo global de los pacientes con HFC, así como en sus familiares.

Con el fin de mejorar el diagnóstico y el manejo de esta población, se ha elaborado este Documento de Consenso, cuyo objetivo es revisar la información actualmente disponible acerca del diagnóstico y tratamiento de la HFC, y consensuar con un grupo de expertos recomendaciones que ayuden

a los médicos de diversas especialidades y ámbitos de atención a realizar un adecuado diagnóstico y tratamiento con el fin de prevenir el desarrollo de la ECV prematura.

Metodología

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar promovió la creación de un panel de expertos formado por 4 especialistas en Medicina Familiar y Comunitaria y 8 especialistas en Endocrinología, Medicina Interna y Cardiología, de los que 4 trabajan en Unidades de Lípidos. El panel realizó una revisión exhaustiva en Medline, PubMed y Cochrane sobre el manejo diagnóstico y terapéutico de la HFC. Se realizaron 3 reuniones de trabajo presenciales y una videoconferencia durante el segundo semestre de 2013. Después de la revisión, se discutieron y consensuaron las recomendaciones basadas en la mejor evidencia disponible, en la opinión de expertos y en la buena práctica clínica.

Para la elaboración de este Documento de Consenso se siguieron las recomendaciones AGREE (*Appraisal of Guidelines Research & Evaluation*)⁸. Se empleó la metodología GRADE (*Grading of Recommendations Assessment, Development, and Evaluation*) en la formulación de mensajes clave calificados con clase o fuerza de la recomendación (CdR), nivel de calidad de la evidencia (NdE), y la categorización GRADE (fuerte, moderada y débil) de la recomendación⁹.

Etiopatogenia

La HFC es un trastorno hereditario autosómico dominante con elevada penetrancia y afecta aproximadamente al 50% de la descendencia. Es una enfermedad oligogénica en la que subyacen bases genéticas heterogéneas que se asocian de forma diversa entre las familias con HFC¹⁰. Distintas regiones cromosómicas se han asociado a la HFC. Entre ellas, la región 11q-23-24, que codifica las Apo AI-CIII-AIV, se ha asociado a hipertrigliceridemia, la región 1q21-23 se asocia con DM

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3457483>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3457483>

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