



Hiperlipidemias primarias

S. Veses Martín^a, S. Garzón Pastor^a, M.L. Martínez Triguero^b y A. Hernández Mijares^{a,c}

^aServicio de Endocrinología. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia, España. ^bServicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario La Fe. Valencia, España. ^cDepartamento de Medicina. Universidad de Valencia. Valencia, España.

Palabras Clave:

- Hiperlipidemia
- Hipercolesterolemia
- Hipertrigliceridemia
- Enfermedad cardiovascular

Keywords:

- Hyperlipidemia
- Hypercholesterolemia
- Hypertriglyceridemia
- Cardiovascular disease

Resumen

Las enfermedades cardiovasculares (ECV) representan en la actualidad la causa más frecuente de mortalidad en el mundo. La hiperlipidemia es un importante factor de riesgo cardiovascular modificable que puede ser el resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales (hiperlipidemias primarias) o estar relacionadas con otras enfermedades (hiperlipidemias secundarias). Las hiperlipidemias primarias se clasifican en hipertrigliceridemias primarias, hipercolesterolemias primarias e hiperlipidemias mixtas. La alteración del metabolismo lipoproteico es con frecuencia familiar y, en la mayoría de los casos, la herencia es poligénica y está condicionada por factores como la obesidad y el contenido en grasas de la dieta. La hipercolesterolemia familiar heterocigótica y la hipertrigliceridemia familiar son las formas más prevalentes en la población general. La hiperlipidemia familiar combinada es la hiperlipidemia genética más frecuente, aunque no existe ningún marcador genético específico de la enfermedad. Las hipertrigliceridemias primarias constituyen hasta el 50% de las hipertrigliceridemias remitidas a las unidades de lípidos. El diagnóstico y tratamiento precoz de la hiperlipidemia es fundamental en la prevención de la ECV.

Abstract

Primary hyperlipidemias

Cardiovascular disease (CVD) currently represents the most common cause of death worldwide. Hyperlipidemia is an important modifiable risk factor which may be the result of interaction between genetic and environmental factors (primary hyperlipidemias) or related to other diseases (secondary hyperlipidemia). The primary hyperlipidemias are classified into primary hypertriglyceridemia, hypercholesterolemia and mixed hyperlipidemia. All of them are often familiarly, with a polygenic inheritance influenced by factors such as obesity or fat diet. Heterozygous Familial Hypercholesterolemia and familial hypertriglyceridemia are the most prevalent disorders in general population. Familial combined hyperlipidemia is the most common genetic hyperlipidemia, although there is no specific genetic marker. The primary hypertriglyceridemia represents the 50% of patients remitted to lipid units. An early diagnosis and adequate treatment of are vital in CVD prevention.

Introducción

Las enfermedades cardiovasculares (ECV) representan actualmente la causa más frecuente de mortalidad a nivel mundial, con cifras en torno al 40% en los países desarrollados y del 28% en los subdesarrollados. Esta evolución es impulsada por la industrialización y los cambios en el estilo de vida (consumo de alimentos de alta densidad calórica y disminución de la actividad física), lo cual a su vez se relaciona con una creciente prevalencia de la obesidad y la diabetes en la población. Las principales entidades clínicas asociadas a la ECV son la enfermedad arterial coronaria, los accidentes cerebrovasculares y la enfermedad arterial periférica¹.

La hiperlipidemia es un importante factor de riesgo cardiovascular modificable, junto con la hipertensión arterial, la diabetes mellitus tipo 2 y el estilo de vida. Su prevalencia varía con la población estudiada, siendo mayor en pacientes con ECV prematura. El metabolismo de los lípidos puede verse afectado por distintas vías, y dar lugar a cambios en la función y/o los niveles de las lipoproteínas plasmáticas.

Las hiperlipidemias engloban un amplio espectro de anomalías lipídicas que pueden ser el resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales (hiperlipidemias primarias) o estar relacionadas con otras enfermedades (hiperlipidemias secundarias)^{1,2}.

Clasificación

Las hiperlipidemias primarias se asocian con el aumento de la producción de las lipoproteínas y/o con la disminución de su eliminación del organismo. En términos generales se clasifican en hipertriglicéridemias e hipercolesterolemias primarias (tabla 1)³.

Dislipidemias con hipertriglicéridemia

El nivel normal de triglicéridos, según las directrices del *National Cholesterol Education Program Adult Treatment Panel* (NCEP ATP III), es menor de 150 mg/dl. Con este dato, la prevalencia de hipertriglicéridemia en los países occidentales es de aproximadamente un 30%⁴. Este aumento en las cifras de triglicéridos puede atribuirse al deterioro de los hábitos de vida de la población, en particular al consumo de grasas en la dieta y al sedentarismo. No suele ser una anomalía aislada, pues se asocia con frecuencia a otras alteraciones lipídicas y al síndrome metabólico, situaciones vinculadas al incremen-

TABLA 1
Hiperlipidemias primarias

Trastorno genético	Defecto génico	Lp elevada	Signos clínicos	Herencia	Incidencia
Déficit LPL	LPL	Quilomicrones	Xantomas eruptivos, hepatoesplenomegalia, pancreatitis	AR	1/1.000.000
Déficit apo C-II familiar	APOC2	Quilomicrones	Xantomas eruptivos, hepatoesplenomegalia, pancreatitis	AR	< 1/1.000.000
Disbetalipoproteinemia familiar	APOE	Quilomicrones y restos de VLDL	Xantomas palmares y turberoeruptivos, cardiopatía coronaria, vasculopatía periférica	AR	1/10.000
Déficit lipasa hepática familiar	Lipasa hepática	Restos de VLDL	Aterosclerosis prematura, pancreatitis	AR	< 1/1.000.000
Déficit apo A-V	APOAV	Quilomicrones VLDL	Xantomas eruptivos, hepatoesplenomegalia, pancreatitis	AD	< 1/1.000.000
Déficit GPIHBP1	GDIHBP1	Quilomicrones	Xantomas eruptivos, pancreatitis	AD	< 1/1.000.000
Hipercolesterolemia familiar	Receptor LDL (LDLR)	LDL	Xantomas en tendones, cardiopatía coronaria	AD	1/500
Déficit familiar de apo B-100	ApoB-100	LDL	Xantomas en tendones, cardiopatía coronaria	AD	< 1/1.000
Hipercolesterolemia AD	PCSK9	LDL	Xantomas en tendones, cardiopatía coronaria	AD	< 1/1.000.000
Hipercolesterolemia AR	ARH	LDL	Xantomas en tendones, cardiopatía coronaria	AR	< 1/1.000.000
Sitosterolemia	ABCG5	LDL	Xantomas en tendones, cardiopatía coronaria	AR	< 1/1.000.000

AD: autosómico dominante; AR: autosómico recesivo; LDL: lipoproteína de baja densidad; LPL: lipoproteinlipasa; VLDL: lipoproteína de muy baja densidad.

TABLA 2
Hiperlipidemias primarias con aumento de triglicéridos

Hipertriglicéridemias primarias	Hiperlipidemias mixtas
Hiperquilomicronemia familiar	Hiperlipidemia combinada familiar
Hipertriglicéridemia familiar	Disbetalipoproteinemia familiar
Déficit de apo A-V	Déficit de lipasa hepática
Déficit de GPIHBP1	

to del riesgo de ECV⁵. Es la responsable del 1 al 4% de los casos de pancreatitis aguda, especialmente con niveles de triglicéridos superiores a los 1.000 mg/dl; no obstante, algunos pacientes pueden desarrollar pancreatitis aguda con niveles de triglicéridos por encima de los 500 mg/dl⁶.

Concepto y clasificación

Las hipertriglicéridemias primarias son el resultado de varios defectos genéticos que conducen a trastornos del metabolismo de los triglicéridos, y constituyen hasta el 50% de las hipertriglicéridemias remitidas a las unidades de lípidos. Se clasifican según el trastorno genético asociado (tabla 2)³.

Hipertriglicéridemias primarias

Hiperquilomicronemia familiar. Es una enfermedad poco frecuente, de herencia autosómica recesiva, caracterizada por hipertriglicéridemia grave con acumulación de quilomicrones plasmáticos durante el ayuno y, en menor medida, de las lipoproteínas de muy baja densidad (VLDL). Está causada por un

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3807115>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3807115>

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