



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

Disponibile en Internet el 11 de agosto 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 para el

[☆] De acuerdo con los autores y los editores, este artículo se publica simultáneamente y de forma íntegra en la revista Atención Primaria <http://dx.doi.org/10.1016/j.aprim.2014.04.013>

* Autor para correspondencia.

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

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

© 2014 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por 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 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Published by 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%

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3834654>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3834654>

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