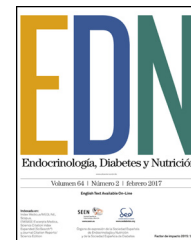




Endocrinología, Diabetes y Nutrición

www.elsevier.es/endo



ORIGINAL

Programa de cribado en cascada para la detección de la hipercolesterolemia familiar

Patricia Rubio-Marín^{a,*}, Alfredo Michán-Doña^a, Juan Maraver-Delgado^a, Raquel Arroyo-Olivares^b, Rosalía Barrado Varea^c, Leopoldo Pérez de Isla^d y Pedro Mata^b

^a U.G.C de Medicina Interna, Hospital SAS de Jerez de la Frontera, Jerez de la Frontera, Cádiz, España

^b Fundación Hipercolesterolemia Familiar, Madrid, España

^c Departamento de Endocrinología y Nutrición, Clínica Amado, Jerez de la Frontera, Cádiz, España

^d Departamento de Cardiología, Hospital San Carlos, Madrid, España

Recibido el 22 de julio de 2017; aceptado el 27 de diciembre de 2017

PALABRAS CLAVE

Aterosclerosis;
Enfermedad cardiovascular;
Hipercolesterolemia familiar;
Detección genética;
Cribado en cascada

Resumen

Antecedentes y objetivo: La detección precoz de la hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFH) es necesaria para prevenir eventos cardiovasculares prematuros. Nuestro objetivo es describir el desarrollo de una jornada de detección de HF (JHF) en el Área de Gestión Sanitaria Norte de Cádiz (AGSNC) para su cribado en España, así como analizar los datos obtenidos.

Pacientes y métodos: Estudio transversal de una JHF en cascada a la que acudieron los casos índices (CI) diagnosticados genéticamente y sus familiares de primer y segundo grado subsidiarios de presentar HFH. Se analizaron variables clínicas, sociodemográficas y se recogieron muestras biológicas para estudio genético.

Resultados: Se estudiaron 132 sujetos: 21 CI y 111 familiares; 16 eran menores de 18 años, con una edad media de 11,4 años (DE: 4,57). De los mayores de 18 años, el 56% (n=65) fueron mujeres, con una edad media de 45,2 años (DE: 15,9). Noventa familiares eran portadores de una mutación. La edad media de diagnóstico de los familiares fue de 25 años (DE: 17,7), y la de los CI, de 36,4 años (DE: 17,2); p=0,01. El tabaquismo activo fue mayor en los familiares que en los CI (26,3% vs 4,8%; p=0,02) y la presencia de arco corneal en menores de 45 años era más frecuente en los CI (47,6% vs 12,6%; p<0,001). El 14,3% de CI habían presentado un infarto de miocardio vs el 4,2% de los familiares; p=0,07. El 43,1% estaban con máximo tratamiento hipolipemiente oral.

Conclusiones: La estrategia de detección en cribado identificó al 4% de la población estimada con HF del AGSNC. Esta búsqueda activa de HF en los familiares anticipa su diagnóstico en 11,4 años.

© 2018 SEEN y SED. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: prubiomarin@gmail.com (P. Rubio-Marín).

<https://doi.org/10.1016/j.endinu.2017.12.009>

2530-0164/© 2018 SEEN y SED. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Atherosclerosis;
Cardiovascular
disease;
Familial hypercholes-
terolemia;
Genetic testing;
Cascade screening

Cascade screening program for familial hypercholesterolemia

Abstract

Introduction and objective: Early detection of heterozygous familial hypercholesterolemia (HFH) is needed to prevent premature cardiovascular events. Our aim is to describe the course of an HFH screening detection day in the Northern Cadiz Health Area in Spain and to analyze the data recorded.

Subjects and methods: Descriptive study of an FH cascade screening program. Index cases (ICs) and their 1st and 2nd grade relatives were appointed during a weekend by the FH Foundation. Venous blood samples were taken from the subjects for genetic, blood, and chemistry tests; specialized medical consultation and physical examination were performed.

Results: The study sample consisted of 132 subjects: 21 ICs and 111 relatives (16 under 18 years old), with a mean age of 11.4 years (SD 4.57). Mean age of subjects over 18 years was 45.2 years. A gene mutation was found in 90 relatives. Mean age at diagnosis was 25 years (SD 17.7) for relatives and for 36.4 years (SD 17.2; $P = .01$) for ICs. Smoking rate was higher in relatives than in ICs (26.3% vs 4.8%; $P = .02$) and corneal arcus was more common in ICs as compared to relatives (47.6% vs 12.6%; $P < .001$). Prior myocardial infarction was recorded in 14.3% of ICs and 4.2% of relatives respectively ($P = .07$). Maximum lipid lowering treatment was being administered to 43.1%.

Conclusions: The screening detection approach identified the estimated 4% population with HFH in the area, and allows for diagnosing HFH 11.4 years earlier.

© 2018 SEEN y SED. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La hipercolesterolemia familiar (HF) heterocigota (HFH) es la causa genética más frecuente de enfermedad coronaria precoz, y hasta el 10% de los sujetos con eventos coronarios prematuros presentan HFH^{1,2}. En España aproximadamente el 15% de la población con HFH ha presentado un evento cardiovascular aterosclerótico^{3,4}. Por lo tanto, la HFH es un problema de salud pública y su diagnóstico y tratamiento son obligatorios. Su herencia es autosómica dominante y se presenta en aproximadamente el 50% de la descendencia de la persona afectada^{5,6}. La prevalencia de la HFH está aumentando a medida que se van instaurando programas de detección de la enfermedad, desde 1/500 a 1/200 individuos en los últimos estudios realizados⁷, por otra parte la HF homocigota tiene una prevalencia mucho menor, de aproximadamente 1/450.000 individuos⁸. La presencia de la enfermedad aterosclerótica cardiovascular en la HFH se puede prevenir con el tratamiento hipolipemiente disponible: estatinas, ezetimiba⁹⁻¹¹ y/o los inhibidores de la PCSK9 que producen una eficaz reducción en los niveles de colesterol LDL (cLDL), contribuyendo a conseguir los objetivos en cLDL⁹⁻¹⁵ y a reducir los eventos cardiovasculares en estos sujetos. También se dispone de una herramienta precisa que de forma cuantitativa predice el riesgo de un nuevo evento cardiovascular en esta población¹⁶, pero existe una necesidad médica no cubierta en el diagnóstico precoz de esta enfermedad. Para ello, existen diferentes estrategias, como por ejemplo la utilizada en los Países Bajos¹⁷, o bien otra que, en ausencia de un plan similar en nuestro país, es un programa de detección de fin de semana como el realizado por la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF)^{18,19}, que contribuye al diagnóstico y

tratamiento para prevenir el desarrollo de enfermedad cardiovascular (ECV) prematura²⁰. En los últimos años se han realizado estudios económicos que han demostrado el coste-efectividad de la implementación del cribado genético en cascada familiar²¹⁻²³. Sin embargo, el cribado familiar se suele realizar en las familias donde ya existen antecedentes de ECV y no a nivel general de la población con HF. Por tanto, se necesita un programa de detección en nuestro sistema de salud.

El objetivo de nuestro trabajo es describir cómo se desarrolla una Jornada de detección en cascada familiar para el cribado poblacional de HF (JHF) en un área sanitaria de Cádiz, así como analizar los datos clínicos y analíticos para su inclusión en el estudio *Spanish Familial Hypercholesterolemia Cohort Study* (SAFEHEART).

Material y métodos

Se estudiaron familias con HFH del Área de Gestión Sanitaria Norte de Cádiz (AGSNC) que incluye a más de 450.000 usuarios. Las JHF constituyen un estudio descriptivo, transversal, dentro del estudio SAFEHEART, descrito anteriormente¹⁹, desarrollado en el Hospital de Jerez de la Frontera por la U.G.C de Medicina Interna y la FHF. Inicialmente se identificó a 32 sujetos con una puntuación de 6 o más puntos siguiendo los criterios clínicos de las redes de las Unidades de Lípidos de Holanda (DLCN) como probables casos índices (CI; sujetos con mayor probabilidad de presentar HFH), y posteriormente se les realizó el estudio genético, que confirmó el diagnóstico de HFH en 22 sujetos (68,7%).

Una vez obtenido el consentimiento informado del CI, la FHF inició el proceso de contacto e información telefónica tanto a CI como a sus familiares de primer y segundo

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8922561>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8922561>

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