



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



148 - MUTACIÓN CON EFECTO FUNDADOR CAUSANTE DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (HF) EN GRAN CANARIA: RELACIÓN CON LA DIABETES

E.O. González Lozano³, A.M. González Lleó^{1,2}, R.M. Sánchez Hernández^{1,2}, Y. Brito Casillas², L. Hernández Baraza², M. Boronat Cortés^{1,2} y A.M. Wägner Fahlin^{1,2}

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria. Las Palmas de Gran Canaria. ²Instituto Universitario de Investigaciones Biomédicas y Sanitarias (IUBS); ³Grado en Medicina. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria.

Resumen

Introducción: En un estudio reciente de una población con HF en el sur de la isla de Gran Canaria se observó que una única mutación, p.(Tyr400_Phe402del) en *LDLR*, era responsable de la enfermedad en un porcentaje muy elevado de pacientes, considerándose una mutación fundadora. Los pacientes que presentaban esta mutación tenían a su vez una elevada prevalencia de diabetes (17,8%), mayor que la observada en la población canaria general (13,2%) y también mayor que otras poblaciones con HF.

Conclusiones: Evaluación de las alteraciones del metabolismo glucémico en miembros de familias portadoras de la mutación p.(Tyr400_Phe402del) en *LDLR*.

Métodos: Se registran los datos clínicos, físicos y bioquímicos de pacientes índice, portadores de la mutación prevalente y en seguimiento por la Unidad de Lípidos del Complejo Hospitalario Universitario Materno-Infantil (CHUIMI) de Gran Canaria y de algunos de sus familiares de 1^{er} grado. Se dividen en dos grupos: pacientes con HF y sin HF. Se comparan los porcentajes mediante la prueba de chi cuadrado, las medias por la prueba de t de Student y las medianas por la de U de Mann-Whitney.

Resultados: La muestra alcanzada fue de 69 participantes. La prevalencia de diabetes mellitus tipo 2 fue mayor entre aquellos catalogados con hipercolesterolemia (31,5%) respecto a los sujetos sin hipercolesterolemia (6,7%) con un p-valor de 0,053. Este grupo presentó también mayor prevalencia de enfermedad cardiovascular y niveles más altos de triglicéridos. No hubo diferencias significativas entre grupos en la glucosa plasmática basal y la HbA1c.

Conclusiones: Aunque no se ha podido demostrar una asociación estadísticamente significativa entre la diabetes y la mutación prevalente de Gran Canaria causante de HF, sí se ha observado una mayor prevalencia entre los miembros hipercolesterolémicos de estas familias.