



## 334 - DIAGNÓSTICO EN CASCADA EN HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR. RESULTADOS EN UNIDAD DE DISLIPEMIAS COMPLEJAS EN ÁREA SANITARIA DE PONTEVEDRA

J. Costas Eimil, P. Sánchez Sobrino, A.L. Rego Iraeta y P. Fernández Catalina

Endocrinología y Nutrición, Complexo Hospitalario Universitario de Pontevedra.

### Resumen

**Introducción:** La hipercolesterolemia familiar (HF) es el trastorno lipídico más frecuentemente asociado a cardiopatía isquémica (CI) precoz. Se trata de una enfermedad con alta prevalencia y que se encuentra infradiagnosticada e infratratada. El diagnóstico en cascada familiar a partir de casos índice es una estrategia coste-efectiva, ya que se ha demostrado que el diagnóstico y tratamiento precoz disminuye la mortalidad coronaria. Los objetivos de cLDL son de 70 mg/dL en prevención primaria y 55 mg/dL en secundaria o si existen factores de riesgo cardiovascular asociados.

**Métodos:** Estudio retrospectivo observacional descriptivo de pacientes a seguimiento en una unidad de dislipemias complejas, seleccionando aquellos con estudio genético positivo para HF. Se han excluido aquellos con diagnóstico clínico de HF.

**Resultados:** N = 248 pacientes a seguimiento consulta de dislipemias complejas. 61 pacientes con diagnóstico genético de HF, de los que 22 pacientes son casos índice y 39 pacientes son familiares encontrados en estudio en cascada.

**Conclusiones:** La detección de HF cumple con los criterios de la OMS para cribado sistemático. El diagnóstico en cascada es el enfoque más rentable para la identificación de nuevos casos. Este debe de iniciarse a partir de los 2 años de edad y se basa en el empleo combinado de resultados de cLDL y/o estudio genético dirigido cuando hay una mutación conocida, siendo de ayuda la elaboración de un árbol genealógico. El diagnóstico precoz es coste-efectivo ya que está asociado a una disminución de costes sanitarios relacionados con las complicaciones cardiovasculares asociadas.