



359 - CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HOMOCIGOTA ATENDIDOS EN UNA UNIDAD DE LÍPIDOS

C. Espinosa Bellido¹, A. Enrique Medina¹, N. Gutiérrez Mora¹, M. Villaescusa Lage¹, M. Hernando Llorens¹, A. Pérez Fuster¹, J. Marín Santonja¹, M.B. Toledo Juan¹, S. Martínez-Hervás² y J.T. Real²

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Clínico Universitario de Valencia. ²Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Clínico Universitario de Valencia, INCLIVA CIBER de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM), Universitat de València.

Resumen

Introducción y objetivos: La hipercolesterolemia familiar homocigota (HFHo) es una enfermedad rara caracterizada por niveles muy elevados de cLDL asociada a enfermedad cardiovascular precoz. Se debe a la presencia de dos variantes patogénicas en alguno de estos genes: RLDL, APOB, PCSK9 y LDLRAP1. El objetivo es describir las características (diagnóstico, tratamiento, enfermedad cardiovascular) de los pacientes con HFHo atendidos en una unidad de lípidos.

Métodos: Estudio transversal en pacientes con HFHo (confirmada por la presencia de dos variaciones patogénicas en los genes involucrados) en seguimiento en la unidad de lípidos de nuestro centro.

Resultados: Se han incluido 7 pacientes con HFHo, 2 mujeres y 5 hombres, todos adultos, con una media de seguimiento de 13 años. Cuatro de ellos son bialélicos monogénicos (RLDL: 3 con la misma variante y 1 con dos variantes diferentes), 2 son bialélicos digénicos (RLDL y APOB) y 1 presenta HFHo autosómica recesiva. El 42,85% han presentado enfermedad cardiovascular. El 85,7% están en tratamiento con estatinas, el 100% con ezetimiba, el 42,85% con iPCSK9, 1 en aféresis, 2 con lomitapida, 1 con evinacumab y 1 en tratamiento combinado con lomitapida y evinacumab. El 71,42% están en objetivo de cLDL. Las cifras medias de cLDL son de 115,57 mg/dl.

Conclusiones: Conseguir el objetivo de cLDL en los pacientes con HFHo es difícil, precisando del uso de 3 o más fármacos para alcanzar dicho objetivo. No obstante, existe un porcentaje considerable de pacientes que no alcanzan el objetivo a pesar de la existencia de nuevos tratamientos.

Comunicación presentada en el XXXVII Congreso de la Sociedad Española de Arteriosclerosis (SEA).