



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 160/1125 - Tras la pista de la Hipercolesterolemia Familiar

M. López Filloy<sup>a</sup>, S. Ondicol Rodríguez<sup>b</sup>, J. López de la Iglesia<sup>c</sup>, S. Abella Ordas<sup>d</sup>, H. Safir Jabeen<sup>d</sup>, M.A. Muñoz Moratinos<sup>e</sup>, A.I. Zambrano Paz<sup>e</sup>, V. Guinaldo Losada<sup>d</sup>, A. Nataly Romero<sup>b</sup> y A. Rosario<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Condesa. León. <sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Condesa. León. <sup>c</sup>Médico Adjunto de Familia. Centro de Salud Condesa. León. <sup>d</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud José Aguado. León. <sup>e</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Eras de Renueva. León. <sup>f</sup>Médico Residente de 3º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Condesa. León.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 41 años que acude a consulta para analítica de control. Encontramos cifras de colesterol total de 460 g/dl, LDL 382 mg/dl HDL 60 mg/dl y TGD 88 mg/dl. Desconoce antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular. Antecedentes personales: fumador. Realiza ejercicio y dieta saludable.

**Exploración y pruebas complementarias:** Clínicamente asintomático. Xantomas tendinosos aquileos sin poder atribuir cronología, arco corneal en ojo derecho, no valorable en el izquierdo (prótesis por accidente traumático). ACP: sin interés. Pulsos pedios presentes. Sospechando hipercolesterolemia familiar, usamos los criterios diagnósticos de la OMS Med-Ped (historia familiar: familiar de primer grado con enfermedad coronaria y/o vascular precoz, familiar de primer grado con C-LDL > 210 mg/dl y/o familiar de primer grado con xantomas y/o arco corneal, niño menor de 18 años con C-LDL > 150 mg/dl; historia personal: antecedentes enfermedad coronaria precoz, antecedentes de enfermedad vascular periférica o cerebral precoz; examen físico: xantomas tendinosos, arco corneal antes de los 45 años; Analítica en ayunas, con triglicéridos 200 mg/dl: C-LDL > 330 mg/dL C-LDL hasta 155-189 mg/dL). Diagnóstico cierto > 8 puntos y probable 6-7 puntos. Debido a la obtención de 6 puntos en base a los mismos, solicitamos estudio genético definitivo (Lipochip).

**Juicio clínico:** Hipercolesterolemia familiar heterocigota, con mutación M349 del gen rLDL en el estudio genetico.

**Diagnóstico diferencial:** Hipercolesterolemia poligénica: cifras de colesterol de 260 a 320 mg/dl y concentraciones de triglicéridos normales. Herencia poligénica unida a factores ambientales. Hiperlipemia familiar combinada: colesterol total elevado y triglicéridos elevados. Transmisión autosómica dominante, no existe un gen único asociado al trastorno. Se asocia en ambas con hipertensión arterial, obesidad y/o diabetes mellitus.

**Comentario final:** El paciente sigue tratamiento con ezetimiba 10 mg/día y rosuvastatina 20 mg/día manteniendo LDL 160 mg/dl. Continua asintomático. La hipercolesterolemia familiar es una enfermedad hereditaria de transmisión AD, caracterizada por aumento del LDLc y en consecuencia del colesterol plasmático total. Es la causa genética más frecuente de enfermedad coronaria, vascular periférica y cerebral

precoz. Existen dos formas de la enfermedad: heterocigota, se hereda un alelo normal y otro defectuoso, la padecen 1/300-500 personas. Presentan cifras de LDLc de 300-500 mg/dl. Es importante detectarla pues en España, el 55% de los varones y el 24% de las mujeres de 50-59 años han presentado eventos cardiovasculares. La forma homocigota es más grave, ambos alelos son defectuosos y la padecen 1/1.000.000 personas en España. Presentan cifras de LDLc superiores a 500 mg/dl y EC precoz, falleciendo sin tratamiento antes de los 20 años. Tratamiento: medidas higienico dietéticas y estatinas asociadas a ezetimiba. Con dicha combinación se consigue una reducción de LDLc adicional del 14-25% frente al 18% conseguido en monoterapia con ezetimiba.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mata P, et al. Screening for Familial Hypercholesterolemia: a Model for Preventive Medicine. Rev Esp Cardiol. 2014;67(9):685-8.
2. Berrade S, et al. Genética de la hipercolesterolemia familiar. Indicaciones de los estudios genéticos y su utilidad. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2012;3(Suppl):75-80.
3. Agullo E. Hipercolesterolemia familiar. Criterios diagnósticos y tratamientos actuales. Endocrinol Nutr. 2005;52(5):202-8.