



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/2565 - DISLIPEMIA A ESTUDIO

C. Martínez Canel<sup>a</sup>, M. Penacho Lázaro<sup>b</sup>, N. Alonso Conde<sup>c</sup> y N. Fernández Martínez<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ponferrada II. León. <sup>b</sup>Médico adjunto. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital El Bierzo. Ponferrada. León. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Ponferrada II. León.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón 32 años. AF: padre fallecido a los 34 años de IAM con dislipemia, madre ca. colon. Tía paterna con dislipemia. AP: Deportista. No hábitos tóxicos. No HTA. Dislipemia (colesterol total 348, LDL 274,6, HDL 61, TG 62). Ferropenia sin anemia en paciente deportista. Tratamiento habitual: Ezetrol 10: 1-0-0. Crestor 20: 0-0-1. El tratamiento es efectivo para dislipemia pero el paciente realiza mucho ejercicio físico obligado por su trabajo y esto unido a la toma de estatinas le produce importantes dolores musculares, se objetiva elevación de CK. Se deriva a Servicio de Endocrinología dada la mala tolerancia a estatinas y sus antecedentes. Se plantea estudio genético.

**Exploración y pruebas complementarias:** COC, eupneico en reposo. Cor rítmico sin soplos. No arco corneal. No xantomas tendinosos. Estudio genético de hipercolesterolemia familiar: resultados de análisis de LIPOCHIP de las mutaciones relacionadas con la hipercolesterolemia familiar en el gen del receptor LDL, en el gen de la apolipoproteína y el gen PCSK9: gen rLDL. Referencia mutación: M003. Clase: Promotor. Clasificación mutacional Clase A. Análisis de grandes reordenamientos en el gen del receptor de LDL. Reordenamientos: negativos. Eco cervical: estudio dentro de la normalidad.

**Orientación diagnóstica:** Hipercolesterolemia familiar heterocigota. Intolerancia a estatinas.

**Diagnóstico diferencial:** ApoB defectuosa familiar, hipercolesterolemia autosómica recesiva, hipercolesterolemia poligénica, hiperalfalipoproteinemia familiar.

**Comentario final:** Tras confirmar diagnóstico se inicia tratamiento con evolocumab. Se inicia tratamiento con 1 inyección de 140 mg de evolocumab cada 15 días consiguiendo reducción de LDL a 171, se añade posteriormente rosuvastatina 5, 3 días a la semana consiguiendo buen control de LDL (127, se reduce > 50% del valor inicial) siendo bien tolerado este tratamiento por el paciente.

### Bibliografía

1. Aguilar Rodríguez F, Bisbal Pardo O, Gómez Cuervo C, et al. Manual de Diagnóstico y Terapéutica Médica 12 de Octubre, 7ª ed. Madrid, 2012.
2. Rodríguez García JL. New Green Book Diagnóstico Tratamiento Médico. Madrid. Editorial Marbán, 2015.

**Palabras clave:** Hipercolesterolemia familiar. Estatinas.