

# Hipercolesterolemia familiar. Cribado familiar a partir de un caso índice

Augusto Lavalle Cobo

Medico Cardiólogo, Servicio de Cardiología. Sanatorio Finochietto, Buenos Aires, Argentina.

## CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un varón de 37 años de edad, entre cuyos factores de riesgo cardiovascular se encuentran tabaquismo (10 paquetes/año) y sedentarismo, sin antecedentes patológicos personales de relevancia. Entre otros datos de relevancia presenta antecedentes familiares en ambos padres portadores de dislipemia; además, su padre cursó un infarto a los 58 años de edad. En el examen físico se objetivan xantomas en los tendones extensores de la mano y arco corneal (Imágenes 1 y 2).

Ingresa a Unidad Coronaria cursando un SCACEST (síndrome coronario agudo con elevación del segmento ST) con un tiempo de inicio de dolor de 60 minutos; se le practica una cinecoronariografía en la que se evidencia la arteria coronaria derecha ocluida en tercio proximal, la arteria descendente anterior con una lesión de un 60-70% a la salida del primer ramo diagonal, primera rama septal con lesión severa y a nivel de la arteria circunfleja, ateromatosis leve. El paciente es sometido a angioplastia con stent a la arteria coronaria derecha.

El examen de laboratorio informa los siguientes valores: glucemia, hepatograma, función renal y perfil tiroideo normales, colesterol total (CT): 337 mg/dl, triglicéridos: 122 mg/dl, colesterol de lipoproteínas de alta densidad (high-density lipoprotein cholesterol, HDL-C):

41 mg/dl, colesterol de lipoproteínas de baja densidad (*low-density lipoprotein cholesterol*, LDL-C): 272 mg/dl.

Imagen 1. Xantomas tendinosos



Imagen 2. Arco corneal



Recibido en abril de 2017 - Aceptado en mayo de 2017  
Conflictos de interés: ninguno

Correspondencia  
Email: augustolavallecobo@hotmail.com

Ante la alta sospecha de hipercolesterolemia familiar (HF) se aplican los criterios de la Red Holandesa de Clínicas de Lípidos (*Dutch Lipid Clinics Network*) para certificar la presencia de HF, obteniéndose 13 puntos, valor que la certifica.

El paciente se externa al cuarto día de internación no habiendo presentado complicaciones y recibiendo como tratamiento hipolipemiente rosuvastatina (40 mg/día), ezetimiba (10 mg/día) y colestiramina (4 mg cada 8 horas).

Con el diagnóstico de HF, se evalúa a los familiares de primer grado (padre, madre, dos hermanos varones y una mujer). En el examen físico se objetivan xantomas en los tendones extensores de la mano y arco corneal. Ambas ramas progenitoras cuentan con antecedentes de enfermedad coronaria en menores de 45 años de edad. Los dos hermanos varones presentan también xantomas tendinosos. Los valores de laboratorio de los familiares de primer grado se muestran en la Tabla 1.

## DISCUSIÓN

La HF es un trastorno genético del metabolismo de las lipoproteínas que se asocia con una elevada concentración plasmática de LDL-C, con riesgo elevado de enfermedad cardiovascular aterosclerótica prematura<sup>1</sup>.

La herencia es autosómica dominante con una penetrancia de casi 100%, con lo cual el 50% de los descendientes en primer grado de un individuo afectado presentarán dicho defecto genético. Se produce, principalmente, por mutaciones en el gen del receptor LDL y, menos frecuentemente, por mutaciones del gen de la apolipoproteína B y el gen PCSK9. La prevalencia de HF heterocigota

es de 1/200-500 individuos, mientras que la forma homocigota es menos frecuente (1/100.000 individuos), pero posee una incidencia de enfermedad coronaria muy prematura con una corta expectativa de vida si no se administra el tratamiento adecuado<sup>2</sup>.

La detección de la HF cumple con los criterios para el cribado sistemático de una enfermedad. La forma más costo-efectiva para identificar nuevos casos es el cribado en cascada a partir de un caso índice, utilizando como estrategia niveles de colesterol y/o el genotipo.

Se debe sospechar y buscar HF en todo paciente con CT >300 mg/dl, enfermedad vascular prematura o xantomas tendinosos. En muchos países se recomienda la utilización de los criterios de la Red de Clínicas de Lípidos de los Países Bajos para la identificación del caso índice. Con estos criterios se puede establecer un diagnóstico de certeza (8 puntos o más), probable (6 o 7 puntos) y posible (entre 3 y 5 puntos)<sup>3-5</sup>.

En el caso de nuestro paciente (caso índice) se observa cómo, partiendo de los datos del examen físico y niveles de colesterol, se pudo cribar al resto de la familia, a partir de lo cual se instauró tratamiento hipolipemiente en ellos, disminuyendo la posibilidad de que padezcan algún evento vascular.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Goldstein JL, Hobbs HH, Brown MS. Familial hypercholesterolemia. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editors. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. McGraw-Hill, Inc.; New York: 2001. pp. 2863–913.

Tabla 1. Características clínico-bioquímicas del paciente índice y su familia

	Edad (años)	CT (mg/dl)	LDL-C (mg/dl)	HDL-C (mg/dl)	Xantomas
Paciente	37	337	272	41	SÍ
Padre	65	314	222	50	NO
Madre	60	350	266	74	NO
Hermano	34	427	364	42	SÍ
Hermano	29	384	320	40	SÍ
Hermana	27	308	214	74	NO

Referencias: CT, colesterol total; HDL-C, colesterol de lipoproteínas de alta densidad; LDL-C, colesterol de lipoproteínas de baja densidad.

2. Watts GF, Gidding S, Wierzbicki AS, Toth PP, Alonso R, Brown WV, *et al.* Integrated guidance on the care of familial hypercholesterolaemia from the International FH Foundation. *Int J Cardiol.* 2014 Feb 15; 171 (3): 309-25.
3. Mata P, Alonso R, Pérez-Jiménez F. Screening for familial hypercholesterolemia: a model for preventive medicine. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed).* 2014 Sep; 67 (9): 685-8.
4. Alonso R, Castillo S, Civeira F, Puzo J, de la Cruz JJ, Pocoví M, *et al.* [Heterozygous familial hypercholesterolemia in Spain. Description of 819 non related cases] [Artículo en español]. *Med Clin (Barc).* 2002 Apr 13; 118 (13): 487-92.
5. Elikir G, Cúneo C, Lorenzatti A, Schreier L, Corral P, Aimone D, *et al.* Consenso de la Sociedad Argentina de Lípidos sobre Hipercolesterolemia Familiar. Elaborado por la Sociedad Argentina de Lípidos; 2014. pp. 1-51.