



188 - NIVELES MÁXIMOS DE C-LDL EN PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR MONOGENICA FRENTE A HIPERCOLESTEROLEMIA POLIGENICA

A. Ernaga Lorea, J.P. Martínez de Esteban, A. Irigaray Echarri, N. Eguilaz Esparza, J. García Torres, J. de Carlos Artajo y J. Zubiría Gortazar

Endocrinología y Nutrición. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.

Resumen

Introducción: La hipercolesterolemia familiar (HF) monogénica está asociada a elevaciones en la concentración de colesterol LDL (c-LDL) y aumento del riesgo de enfermedad cardiovascular (ECV). Sin embargo la mayoría de pacientes con hipercolesterolemia tienen una causa poligénica. Recientes estudios sugieren que el riesgo cardiovascular de los pacientes con hipercolesterolemia poligénica es inferior a los que padecen una HF monogénica. El objetivo de este trabajo es comparar el nivel máximo de c-LDL alcanzado por los pacientes en función de si presentan hipercolesterolemia poligénica, HF monogénica o HF con mutación de significado incierto.

Métodos: Se incluyeron 105 pacientes valorados en el Complejo Hospitalario de Navarra con sospecha de hipercolesterolemia de origen familiar a los que se realizó un estudio genético. Dentro del grupo de enfermedad monogénica y mutación de significado incierto se incluyeron alteraciones en los genes LDLR, APOB y PCSK9. Se consideró hipercolesterolemia poligénica cuando el score se encontraba en los dos primeros deciles.

Resultados: Se incluyeron 61 pacientes con HF monogénica, 21 pacientes con HF y mutación de significado incierto y 23 pacientes con hipercolesterolemia poligénica. La prevalencia de ECV era superior en el grupo de HF monogénica. No existían diferencias entre los grupos en cuanto a edad media y sexo. El nivel máximo medio de c-LDL era mayor en el grupo de HF monogénica frente al grupo de mutación de significado incierto e hipercolesterolema poligénica ($273 \pm 55,8$ vs $232,6 \pm 29,8$ y $243,7 \pm 22,9$ mg/dl respectivamente).

Conclusiones: Los pacientes con HF monogénica presentan unos niveles máximos de c-LDL superiores a aquellos con hipercolesterolemia poligénica. Los niveles de c-LDL de pacientes con mutaciones de significado incierto son similares a los alcanzados en la hipercolesterolemia poligénica.