



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

347/4678 - HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR, A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Ortega Sarmiento^a, L. Rivero Amador^b, B. Cruz Quintana^c y M. Yanes Rodríguez^d

^aMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio de Playa Honda. Las Palmas.

^bMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Titerroy. Las Palmas. ^cMédico

Residente de 3º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio de Tinajo. Las Palmas. ^dMédico Residente de 3º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Bartolomé-Tinajo. Lanzarote.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 38 años nuevo en el cupo acude por dolor centrotorácico opresivo e irradiado a cuello, que se inició en reposo y sin cuadro vegetativo acompañante. Antecedentes personales: sin alergias conocidas. No hábitos tóxicos. Dislipemia. No hipertensión arterial ni diabetes mellitus. Natural de Colombia. Tratamiento habitual: simvastatina 20 mg. Antecedentes familiares: un hermano, un tío y tres primos fallecidos por muerte súbita siendo jóvenes.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración presenta tensión arterial de 143/100 mmHg, frecuencia cardiaca 72 lpm, SatO₂ 98%, T^a 36,1 °C. Se encuentra con regular estado general afectado por el dolor y se evidencia un arco corneal bilateral claro. Sin otras alteraciones en la exploración. Electrocardiograma: elevación del complejo ST en cara anterior. Se le administra nitroglicerina sublingual con mejoría del dolor y doble carga antiagregante con ácido acetilsalicílico 300 mg y clopidogrel 300 mg. Se deriva al Servicio de Urgencias. Tres semanas más tarde acude portando informe del hospital con diagnóstico de síndrome coronario agudo con elevación del ST (SCACEST) y cateterismo cardiaco con implantación de stent en la arteria descendente anterior con buen resultado final. Analítica general: colesterol total 270 mg/dl y LDL de 214 mg/dl. Aporta fotografías de analíticas realizadas en su país tras un episodio anginoso en 2011 con un colesterol total de 434 mg/dl y LDL de 357 mg/dl.

Orientación diagnóstica: SCACEST anterior en paciente con riesgo cardiovascular bajo conocido.

Diagnóstico diferencial: Dislipemia familiar, estados de hipercoagulabilidad, SCACEST en contexto de consumo de cocaína.

Comentario final: Los pacientes con hipercolesterolemia familiar presentarán un colesterol LDL > 220 mg/dl y antecedentes familiares de hipercolesterolemia y/o enfermedad cardiovascular prematura. En caso de ser homocigota tendrán LDL > 500 mg/dl, o > 300 mg/dl con estatinas. Es una patología en la cual el diagnóstico precoz cobra mayor importancia ya que el tratamiento adecuado con hipolipemiantes reduce el riesgo coronario un 79% con lo que quedan con un riesgo similar al de la población general.

Bibliografía

1. Hipercolesterolemia Familiar. Estándar de Calidad de la Sociedad Española de Cardiología, 2017.
2. ESC/EAS Guidelines for the Management of Dyslipidaemias. European Heart Journal. 2016;37:2999-3058.
3. Genetically Confirmed Familial Hypercholesterolemia in Patients With Acute Coronary Syndrome. Journal of the American College of Cardiology. 2017;70(14).

Palabras clave: Hipercolesterolemia familiar. Dislipemia.