

Familial Hypercholesterolemia (FH)

FH is Common

FH is a **genetic disorder** that causes dangerously high levels of **LDL ("bad") cholesterol** from birth, leading to early heart disease.

FH affects **1 in 250 people** or **30 million** worldwide of all races and ethnicities.

FH is highly underdiagnosed – **70% of people with FH don't know they have it.**

FH Family

Untreated men
50% Risk
of heart attack
by age 50

Test at
age 2

Untreated women
30% Risk
of heart attack
by age 60

Initiate FH
therapy
age 8–10

#FHCANTWAIT

- ▶ **CONFIRM** your diagnosis with an FH specialist.
- ▶ **TREAT** with medications and intensify treatment to keep your LDL in control.
- ▶ **SCREEN** your family to find other family members with FH to minimize their risk.

FH Causes Early Heart Disease

~**17,500** – the same number of people die from FH every year as from car accidents.

~**790,000** Americans a year have a heart attack. Untreated individuals with FH have up to a **20X increased risk** of a heart attack.

FH is Important to Find

Consider screening for FH if you have a family history of high cholesterol and/or early heart disease.

FH can be diagnosed clinically or with a genetic test.

Genetic testing for FH should include **pre- and post-genetic counseling.**



Paciente con Hipercolesterolemia Familiar

Dr. Georgios Kyriakos
Serv. Endocrinología Hosp. Gen. Univ.
Santa Lucía
Murcia, 28 de noviembre 2024

Hipercolesterolemia familiar

- Trastorno genético semidominante monogénico (o digénico)
- Prevalencia 1/200-230 HFhete (1/20-40 si LDL >190 y 1/6 pacientes pediátricos con hiperCT CT>190) y 1/300.000-350.000 HFhomo
- Aproximadamente 200.000 personas en España
- **Unos 40-50.000 diagnósticos (20-25%); >15.000 dx Genético**
- Dx CT>300 e historia familiar
- Mesmo nivel de cLDL, HF 2-4 veces más riesgo de enfermedad CV
- ECV prematura. Disminución esperanza de vida 20-30 años
- ***Problema de Salud Pública: muy poco reconocido y mal gestionado.***



Estrategias de Cribado

Universal

- c-LDL en población general. Experiencia limitada
- Antes de la pubertad
- Durante la inmunización
- **Cribado neonatal:** estudio piloto Andalucía y Castilla León

Oportunista

- MFyC en AP
- **Alerta en análisis de laboratorio centralizados**
- Nivel hospitalario (Cardiopatía isquémica precoz y hipercolesterolemia)

Cascada Familiar

- Método demostrado **coste eficaz**
- Identifica sujetos no tratados, generalmente jóvenes sin ECV.
- Identificación de caso índice (paso limitante)
- Uso de niveles de colesterol, c-LDL y estudio genético.



[Acceso a área restringida](#)

[Contactar](#)

- Conócenos
- Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias**
- Guías de Práctica Clínica
- Documentos de Apoyo Metodológico

Cribado Universal:
¿Estudio Piloto?



- > Listado de Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
- > Informes en elaboración

Inicio > Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

INFORMES EN ELABORACIÓN

PLAN DE TRABAJO 2024	
Informes de evaluación de tecnologías sanitarias	Agencia/Unidad
Valoración de la composición corporal y funcionalidad muscular en el paciente oncológico	AETSA
Perfusión ex-vivo de pulmones como evaluación y acondicionamiento para el trasplante	AETSA
Uso combinado de navegación electromagnética con TC Core Bean para diagnóstico y tratamiento del nódulo pulmonar	AETSA
Colocación de marcadores de referencia para SBRT	AETSA
Abordaje terapéutico multidisciplinar en la calidad de vida de pacientes con trastornos del movimiento funcional	AETSA
Eficacia y coste-efectividad de incluir el genotipado de VPH en el cribado de cáncer de cérvix	AETSA
Efectividad/eficacia clínica, eficiencia y seguridad del dispositivo de regulación del flujo auricular en pacientes pediátricos con hipertensión pulmonar severa y refractaria	AETSA
Espectrometría de masas cuantitativa tipo MALDI-TOF para el diagnóstico y seguimiento de pacientes con Gammopatías Monoclonales	IACS
Técnicas para la cuantificación de Anticoagulantes Orales de Acción Directa en plasma. Parte 2.	IACS
Utilidad de la intervención Psicológica precoz para el afrontamiento y/o la calidad de la vida del paciente y su familia ante situaciones de salud graves	SESCS
Seguridad, eficacia, efectividad y eficiencia del control y seguimiento de la obesidad mediante tecnología de bioimpedancia en Atención Primaria	SESCS
Uso de dispositivos portátiles no invasivos generadores de campos eléctricos alternos de baja intensidad y frecuencia intermedia (Tumor treating fields) para el tratamiento del glioblastoma de reciente diagnóstico	SESCS
Terapia miofuncional para el tratamiento del síndrome de la apnea obstructiva del sueño	SESCS
Efectividad, seguridad y coste-efectividad del cribado neonatal de hipercolesterolemia familiar	SESCS
Estimulación magnética transcraneal en indicaciones no revisadas en informes previos	SESCS



Determinación de colesterol en el recién nacido

07/10/2024 Actualidad, Noticias

La determinación del colesterol total en muestras de sangre seca es un método de detección rentable, accesible y reproducible. Este método permite la incorporación fiable de este marcador biológico en el cribado neonatal para la detección de Hipercolesterolemia Familiar que cursa con niveles elevados de colesterol desde el nacimiento. Estos datos pioneros se han publicado recientemente por investigadores del grupo de Medicina Interna y Análisis Clínicos del Hospital Infanta Elena de Huelva.

Estrategias de Cribado

Universal

- c-LDL en población general. Experiencia limitada
- Antes de la pubertad
- Durante la inmunización
- **Cribado neonatal:** estudio piloto Andalucía y Castilla León

Oportunista

- MFyC en AP
- **Alerta en análisis de laboratorio centralizados**
- Nivel hospitalario (Cardiopatía isquémica precoz y hipercolesterolemia)

Cascada Familiar

- Método demostrado **coste eficaz**
- Identifica sujetos no tratados, generalmente jóvenes sin ECV.
- Identificación de caso índice (paso limitante)
- Uso de niveles de colesterol, c-LDL y estudio genético.

Criterios de sospecha clínica de HF

- Persona con c-LDL > 230 mg/dl (>190) y al menos uno de los siguientes criterios:
 - Familiar <18 años con c-LDL > 150 mg/dl
 - Familiar >18 años con c-LDL > 190 mg/dl
 - Enfermedad CV prematura en el CI y/o en familiar primer grado (< 55 años en hombres y < 60 en mujeres).
 - Presencia de xantomas en el CI y/o en familiar de primer grado
- Familiar con HF
- Nivel de colesterol total > 310 mg/dl (> 230 mg/dl en niños) o superior a percentil 95 según edad y país de nacimiento.
- Si no hay datos familiares sospecha HF en personas con c-LDL >300 (al menos > 250)

ALERTA EN SISTEMA
INFORMATICO

Criterios diagnósticos de HF de la Red Clínica Holandesa de Lípidos (DLCN)

Historia Familiar

- I ECV prematura en familiar primer grado y/o 1
- II Familiar primer grado con c-LDL > 210 mg/dL

- III Familiar primer grado con Xantomas o arco corneal < 45 años y/o 2
- IV niño < 18 años con c-LDL > 150 mg/dL

Historia Clínica

- I Paciente con Enf coronaria prematura 2
- II Paciente con Enf cerebrovascular o periférica prematura 1

Exámen Físico

- I Xantomas tendinosos 6
- II Arco corneal (< 45 años) 4

Análisis

- I c-LDL > 330 mg/dL 8
- II c-LDL 250-329 mg/dL 5
- III c-LDL 190-249 mg/dL 3
- IV c-LDL 155- 189 mg/dL 1

Diagnóstico	
HF definitiva	>8
HF probable	6-8
HF posible	3-5
HF improbable	<3

Criterios de RCHL en sistema informático

Xantomas 12% en SAFEHEART (Específico pero poco sensible)

Ecografía de tendones: podría aumentar la sensibilidad diagnóstica



Cribado automático de la HF entre los pacientes con una solicitud analítica ambulatoria que incluya la determinación de colesterol sérico.

Cribado Oportunista

Análisis clínicos: Descartar causas secundarias de dislipemia: gestación (2º y 3º trimestre), TSH > 10, colestasis y si existe muestra de orina síndrome nefrótico (>1g de proteínas en orina)

ALERTA EN SISTEMA INFORMATICO

Unidades Lipidos/Agendas monográficas

LDL \geq 230 mg/dl
NOTA: ante la posibilidad de hipercolesterolemia familiar valorar e-consulta a la agenda ENDLIP

Colesterol total \geq 300 mg/dl
El propio laboratorio hará el perfil lipídico automáticamente y si presenta LDL \geq 230 (190) mg/dl



Estrategias de Cribado

Universal

- c-LDL en población general. Experiencia limitada
- Antes de la pubertad
- Durante la inmunización
- **Cribado neonatal:** estudio piloto Andalucía y Castilla León

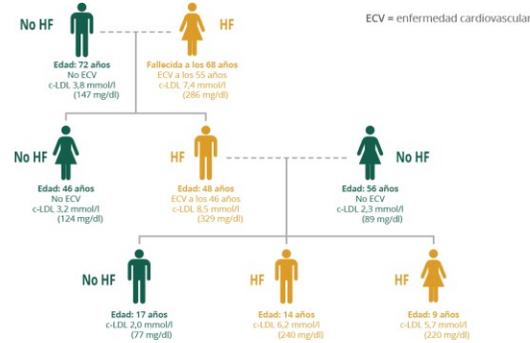
Oportunista

- MFyC en AP
- **Alerta en análisis de laboratorio centralizados**
- Nivel hospitalario (Cardiopatía isquémica precoz y hipercolesterolemia)

Cascada Familiar

- Método demostrado **coste eficaz**
- Identifica sujetos no tratados, generalmente jóvenes sin ECV.
- Identificación de caso índice (paso limitante)
- Uso de niveles de colesterol, c-LDL y estudio genético.

Cascada Familiar + Programa de Detección y Cuidado de la HF



Consejería de Salud. 23 febrero 2020

Unos 6.000 murcianos padecen una enfermedad hereditaria que aumenta el nivel de colesterol

200 familiares de personas diagnosticadas de hipercolesterolemia familiar asisten a unas jornadas en la Arrixaca para conocer si también padecen esta enfermedad genética

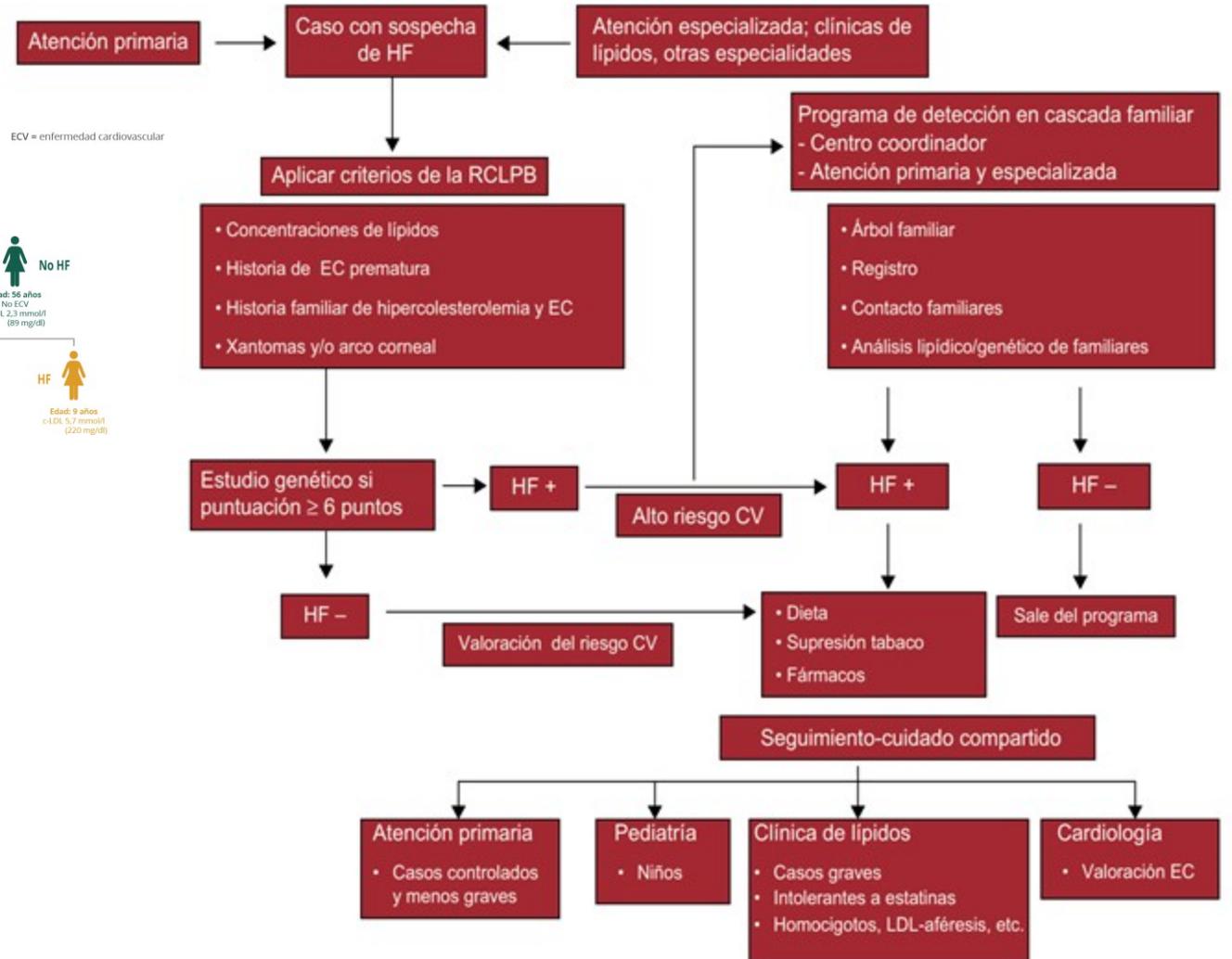


Unos 6.000 murcianos padecen una enfermedad hereditaria que aumenta las concentraciones en sangre de colesterol, principalmente del conocido como "colesterol malo".

La hipercolesterolemia familiar está considerada como la enfermedad genética más frecuente, pues se estima que afecta a 1 de cada 250 personas y se manifiesta desde el nacimiento con niveles muy elevados de colesterol y riesgo de enfermedad coronaria prematura.

La importancia de su diagnóstico precoz radica en que estas personas, si no son tratadas, tienen un elevado riesgo de presentar en edades tempranas un infarto de miocardio o cualquier otra enfermedad cardiovascular.

Por este motivo, el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca acoge durante este fin de semana las "Jornadas de detección genética en cascada familiar", donde se prevé que asistan unos 200 familiares de personas diagnosticadas para conocer si ellos también padecen esta enfermedad hereditaria.



quema de un programa de detección y cuidado de la hipercolesterolemia familiar. CV: cardiovascular; EC: enfermedad coronaria; HF: hipercolesterolemia; LDL-aféresis: aféresis de lipoproteínas de baja densidad; RCLPB: red de clínicas de lípidos de los Países Bajos.



Estrategia de Detección de la HF

Estudio Coste-Eficacia

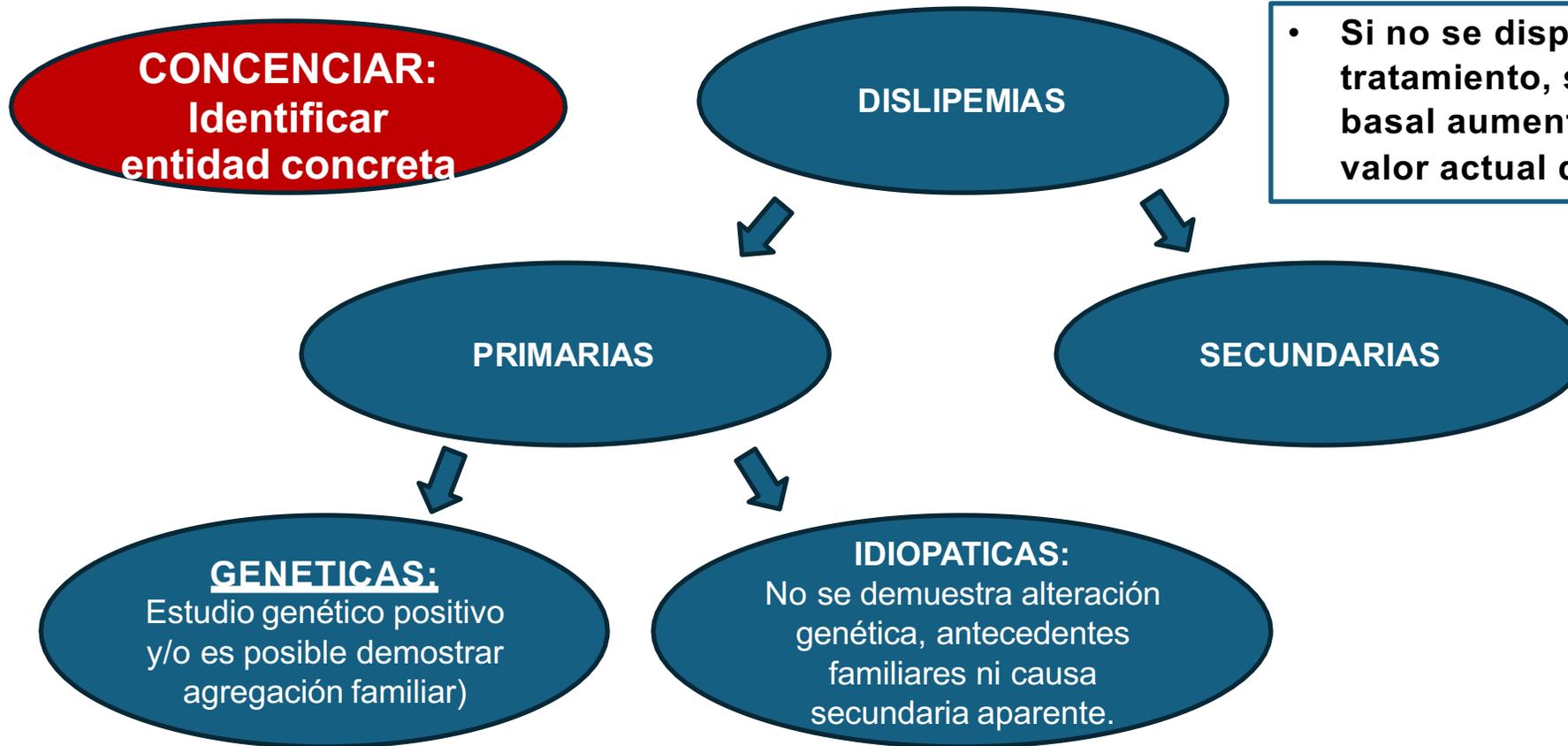
- Horizonte 10 años. El diseño simula un **estudio prospectivo de cohorte (SAFEHEART)**
- Detección genética de 9.000 casos/año de HF (2.250 CI y 6.750 familiares), **1:3**
- Se consideran dos perspectivas: perspectiva del pagador y social
- La participación de los médicos de AP es crucial

Si la ED se aplica y se detectan 9.000 casos al año, en los próximos 10 años podríamos evitar:

- 847 Episodios Coronarios
- 203 Muertes Coronarias
- Pérdida de >200.000 días de productividad laboral. **Efecto Dominante**
- **Por cada 6 HF (>18 años) detectadas y tratadas evitamos 1 Episodio Coronario (30.000 total)**



Paciente con "Dislipemia primaria" y "Dislipemia familiar"



- Si no se dispone de niveles de c-LDL sin tratamiento, se puede estimar su c-LDL basal aumentando al menos un 35% al valor actual dependiendo del tratamiento.

Causas secundarias de hipercolesterolemia

Hipotiroidismo
Enfermedad renal con síndrome nefrótico
Enfermedad hepática colestática
Porfiria aguda intermitente
Anorexia nerviosa
Embarazo
Dieta rica en grasas saturadas
<i>Fármacos:</i> ciclosporina, inhibidores de la proteasa, progestágenos, tiazidas, corticoesteroides

Tipos:

- Monogénicas/Digénicas semidominantes
- Monogénicas Recesivas
- Poligénicas

Clasificación de las hipercolesterolemias primarias de origen genético

1. Monogénicas (o digénicas)

1a. *Semidominantes*

- Hipercolesterolemia familiar heterocigota (monoalélica):
LDLR, APOB, PCSK9, APOE
- *Hipercolesterolemia familiar homocigota (bialélica monogénica o digénica)*:
LDLR, APOB, PCSK9
- Déficit de colesterol 7- α -hidroxilasa

1b. *Recesivas*

- Hipercolesterolemia autosómica recesiva: LDLRAP1
- Deficiencia de lipasa ácida lisosómica: LIPA*
- Sitosterolemia: ABCG5/ABCG8
- Disbetalipoproteinemia común*

1c. *Compleja*

- Hiperlipoproteinemia(a)

2. Poligénicas

- Hipercolesterolemia poligénica
- Hipercolesterolemia familiar combinada*

*Suelen presentarse como dislipemia mixta

Identificar la entidad concreta permite establecer con mayor precisión: riesgo cardiovascular, objetivos de tratamiento, tipo/acceso de tratamiento, consejo genético



• Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS) approved two distinct ICD-10 codes for FH in the US

• Effective since October 1, 2016
E78.01: Familial hypercholesterolemia
Z83.42: Family history of familial hypercholesterolemia

Hipercolesterolemia

E78.0 Hipercolesterolemia pura

Se han ampliado los códigos de la hipercolesterolemia pura para diferenciar la **E78.00 Hipercolesterolemia pura, no especificada** de la **E78.01 Hipercolesterolemia familiar**.

La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es una enfermedad genética caracterizada por niveles altos de colesterol en la sangre, específicamente altos niveles de lipoproteína de baja densidad LDL, la cual casi siempre está presente en grandes cantidades en el diagnóstico de enfermedades cardiovasculares tempranas.

Diagnóstico genético de HF



- Cumple criterios OMS para el cribado genético de una enfermedad
- Diagnóstico de certeza
- Facilita el cribado en cascada familiar
 - Adultos LDL > 190 mg/dl, niños LDL > 150 mg/dl.
- Identifica a jóvenes (Falta de signos y síntomas en los jóvenes).
- **Se debe ofrecer a CI con puntuación mayor o igual a 6 (5 ¿? NICE)**
- Debe incluir estudio del gen LDLR, ApoB y PCSK9
- Los pacientes con c-LDL > 190 mg/dl y una variante patogénica conocida tienen un riesgo de ECV 22 veces mayor que aquellos con c-LDL < 130 mg/dl, mientras que los que tienen c-LDL > 190 mg/dl sin alteración genética el riesgo es 6 veces mayor (**capacidad predictiva**).



ESTUDIO GENETICO ENFERMEDADES ENDOCRINOLÓGICAS

DATOS DEL PACIENTE (o tarjeta identificativa)		Fecha:	Tipo de muestra
Nombre:	_____	Número de petición	<input type="checkbox"/> Caso índice (2 tubos hemograma)
Apellidos:	_____		
Nº S.S.:	_____		<input type="checkbox"/> Familiar (1 tubo hemograma)
Nº Historia:	_____		
Servicio:	_____		
Médico:	_____		
Destino:	_____		

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Familia número: _____

Información clínica (describir la historia clínica relevante del paciente)

Declaro que el paciente ha firmado el consentimiento informado

ESTUDIO SOLICITADO

Diabetes Monogénica	Hiperinsulinemia	Hipercolesterolemia familiar	Hipertrigliceridemia
Caso índice:	Caso índice:	Caso índice:	Caso índice:
<input type="checkbox"/> Estudio panel diabetes MODY (ABCC8, APPL1, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PDX1)	<input type="checkbox"/> Estudio Hiperinsulinemia (ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK, HADH, SLC16A1, HNF1A, HNF4A, UCP2, HK1, PMM2, PGM1, FOXA2, CACNA1D)	<input type="checkbox"/> Estudio panel Hipercolesterolemia familiar (LDLR, APOB, PCSK9, APOE, STAP1, LDLRAP1, LIPA, LDLc Score, Cardio inCode® Score) -LDLc (mg/dL): _____ <input type="checkbox"/> con tratamiento <input type="checkbox"/> sin tratamiento -Puntuación según OMS: <input type="checkbox"/> Certeza (≥8) <input type="checkbox"/> Probable (6-7) <input type="checkbox"/> Posible (3-5)	<input type="checkbox"/> Estudio panel Hipertrigliceridemia (LPL, APOC2, GPIIIBP1, APOS, LMF1, CREB3L3, score de Dron et al.) -TG (mg/dL): _____ <input type="checkbox"/> con tratamiento <input type="checkbox"/> sin tratamiento
Familiar:	Familiar:	Familiar:	Familiar:
<input type="checkbox"/> Gen: <input type="checkbox"/> Variante génica:	<input type="checkbox"/> Gen: <input type="checkbox"/> Variante génica:	<input type="checkbox"/> Gen: <input type="checkbox"/> Variante génica:	<input type="checkbox"/> Gen: <input type="checkbox"/> Variante génica:

Teléfono de información: 968.38.10.45/968.36.98.74

Sospecha clínica, diagnóstico de referencia

Hipercolesterolemia Familiar

Edad

40 años

Género

Hombre

Población

Europea (no finlandesa)

Análisis LIPID inCode®

Para el diagnóstico monogénico de HF:

Hipercolesterolemia Familiar (HF): LDLR, APOB, PCSK9, APOE

Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva (HAR): LDLRAP1

Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal (DLAL): LIPA

Estratificación adicional del riesgo cardiovascular:

Hipercolesterolemia poligénica: LDL-C Score

Riesgo genético coronario: CARDIO inCode® GRF*

*GRF: Genetic Risk Factor

Otros aspectos para el manejo clínico:

Farmacogenética de estatinas

Predisposición a niveles elevados de Lp(a)

Resumen resultados LIPID inCode®

LIPID inCode

Informe genético

Código de la muestra GENinCode: 70083964

Su referencia interna: NHC: 203789 NP: 20973616 HCF-474

5 de agosto de 2024

GENinCode

Principales componentes genéticos cardiovasculares

Diagnóstico genético de Hipercolesterolemia Familiar



Diagnóstico de Hipercolesterolemia Poligénica



Riesgo genético coronario



Otros aspectos para el manejo clínico

Farmacogenética de estatinas



Predisposición a niveles elevados de Lp(a)



⋮ (1) Resultados e interpretación de HF monogénica

Hipercolesterolemia Familiar:

- **No se ha detectado ninguna variante relevante:** El análisis de secuenciación no ha detectado ninguna variante con posible relevancia clínica en los genes *LDLR*, *APOB*, *PCSK9* y *APOE* que determine el diagnóstico genético de Hipercolesterolemia Familiar.

Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva:

- **No se ha detectado ninguna variante relevante:** El análisis de secuenciación no ha detectado ninguna variante con posible relevancia clínica en el gen *LDLRAP1* que determine el diagnóstico genético de Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva.

Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal:

- **No se ha detectado ninguna variante relevante:** El análisis de secuenciación no ha detectado ninguna variante con posible relevancia clínica en el gen *LIPA* que determine el diagnóstico genético de Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal.

Recomendaciones

No se ha identificado en las regiones analizadas ninguna variante asociada a Hipercolesterolemia Familiar, Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva o Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal.

Este resultado no descarta un diagnóstico clínico, por lo que no debe ser interpretado como ausencia de enfermedad. El seguimiento médico y el asesoramiento genético del paciente son altamente recomendables.

⋮ (3) Otros aspectos para el manejo clínico

(A) Farmacogenética de estatinas:

Identificada la variante rs4149056 del gen *SLCO1B1* en heterocigosis, asociada a mayores concentraciones plasmáticas de estatinas. Los portadores de esta variante tienen mayor riesgo de miopatía inducida por simvastatina. La FDA recomienda prescribir una menor dosis de simvastatina o bien considerar el tratamiento con una estatina alternativa. Una recomendación adicional es monitorizar de manera rutinaria los niveles de creatinina.

(B) Predisposición a niveles elevados de Lp(a):

No se han identificado variantes genéticas asociadas con niveles plasmáticos elevados de Lp(a).

⋮ (2) Estratificación adicional del riesgo cardiovascular

(A) Hipercolesterolemia Poligénica:

Se calcula la probabilidad de Hipercolesterolemia Poligénica a partir de los genotipos de las variantes analizadas y siguiendo la ecuación descrita por Talmud y col.

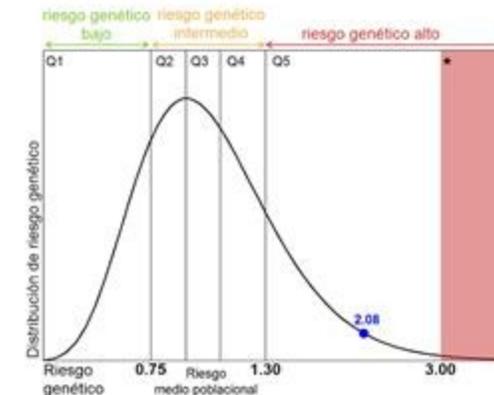
- **Probabilidad intermedia:** El valor del LDL-C Score es 1,05 (8º decil). Por lo tanto, existe una probabilidad intermedia de que los niveles elevados de cLDL tengan una contribución poligénica.



(B) Riesgo genético coronario:

El Riesgo Genético Coronario o Factor de Riesgo Genético (GRF) de CARDIO inCode es la contribución del componente genético en el riesgo cardiovascular. El componente genético se calcula mediante un Score de Riesgo Genético (CARDIO inCode GRS) para Enfermedad Arterial Coronaria (EAC), el cual aumenta el riesgo de desarrollar un evento coronario, es independiente de los factores de riesgo cardiovascular clásicos y ha demostrado ser útil en el contexto de la Hipercolesterolemia Familiar.

- **Riesgo alto:** El Riesgo Genético Coronario (CARDIO inCode® GRF) es 2,08 (5º quintil). Por lo tanto, la carga poligénica para este componente de la enfermedad coronaria es elevada. Este riesgo es independiente y adicional al riesgo cardiovascular conferido por las Hipercolesterolemias Familiar y Poligénica. Esta información debiera tenerse en cuenta en la orientación del tipo e intensidad del tratamiento.



* riesgo equivalente a la Hipercolesterolemia Familiar heterocigota

Acceso desde la historia clínica a las tablas de riesgo para el cálculo del riesgo vascular (**SAFEHEART**)

Estimación del Riesgo CV en pacientes con HF

Tras calcular el riesgo vascular de cada paciente, sería importante que se indique la categoría asociada en algún lugar visual y accesible de la cabecera de la historia del paciente, utilizando una escala de colores e indicando la fecha de realización

- **No se aplican para las tablas habituales de cálculo del RV.**
- **SAFEHEART**: basada en los datos de seguimiento de la cohorte española Spanish Familial Hypercholesterolemia Cohort Study:
 - Esta ecuación tiene en cuenta diversos factores como la
 - Edad
 - Tabaquismo
 - Niveles de cLDL en tratamiento
 - IMC
 - TA
 - Niveles de Lp(a)
- Para mejorar la evaluación del RCV se puede valorar también el uso de técnicas de imagen para detectar la **ateroesclerosis subclínica**.

- **Enfermedad coronaria**

- Ergometría convencional
- Ecocardiograma de estrés
- SPECT
- **Angio TC coronario**
- **Calcio arterial coronario (CAC) > 300 unidades**

- **Enfermedad cerebrovascular**

- **Eco doppler Carotídeo** (GIM y placas de ateroma)

- **Enfermedad vascular periférica**

- Índice tobillo brazo: ITB < 0.9 o >1.4
- Ecografía Doppler vascular

- **Mujeres > 40 años**
- **Hombres >30 años**
- **Antes si otros FR**

AngioTC Coronario
Eco Doppler
Carotídea
ITB

Valorar OBJETIVO

Guía ESC/EAS 2019

HF sin otros factores de riesgo mayores:
RIESGO ALTO (<70 MG/DL)

HF con ECVAS (clínica o imagen) u otro factor de riesgo mayor:
RIESGO MUY ALTO (< 55 mg/dl)

Consenso 2024

HF: RIESGO ALTO (<70 MG/DL)

HF + 3 factores de riesgo asociados: tabaco, DM, HTA, obesidad, Lip(a)>50 mg/dl, > 45 años o menopausia: RIESGO MUY ALTO (< 55 mg/dl)

HF + EVENTO CARDIOVASCULAR AGUDO: RIESGO EXTREMO (<40 MG/DL)

REC CARDIOCLINICS. 2024;xxx(xx):xxx-xxx

REC: CardioClinics

www.reccardioclinics.org

Guías de Práctica Clínica

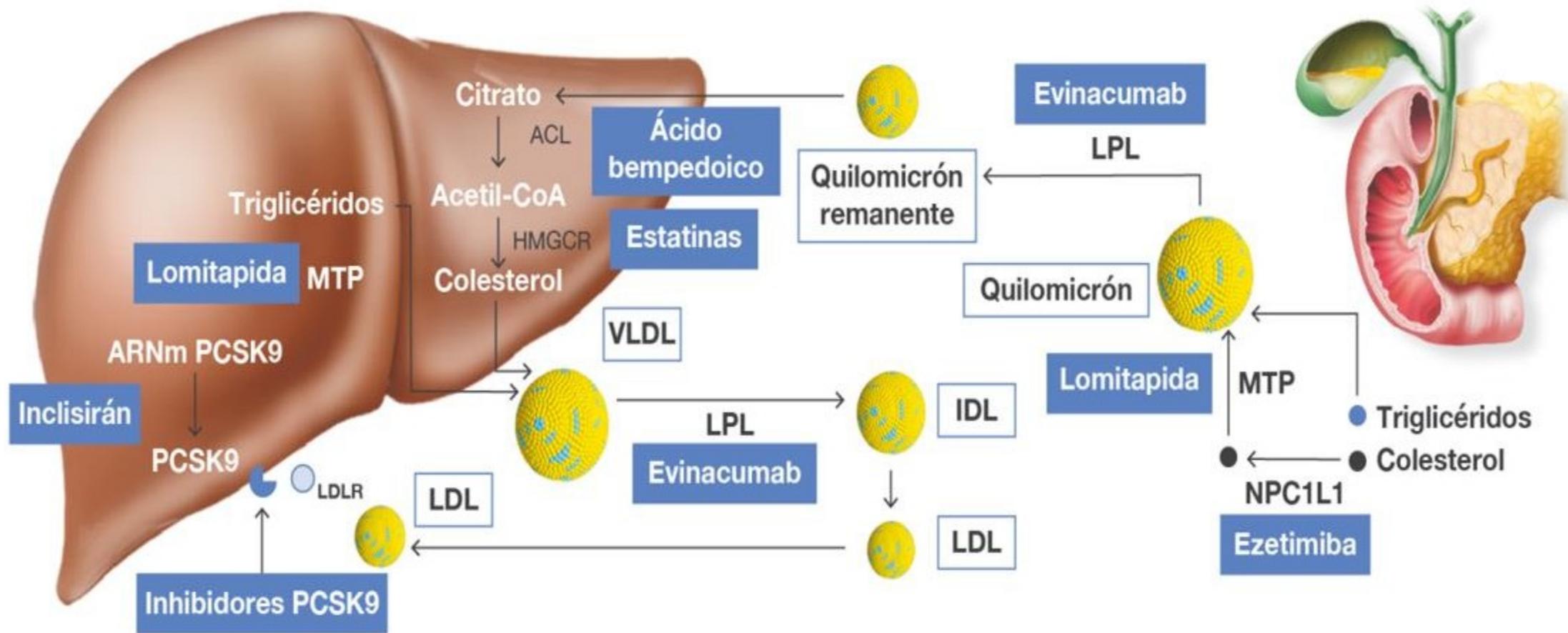
Guía ESC/EAS 2019 sobre el tratamiento de las dislipemias: modificación de los lípidos para reducir el riesgo cardiovascular

Grupo de Trabajo de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) y la *European Atherosclerosis Society* (EAS) sobre el Tratamiento de las Dislipemias

Artículo especial

Uso de nuevas terapias hipolipemiantes en la práctica clínica. Consenso

SEC/SEA/SEEN/SEMFYC/SEMERGEN/SEMG/SEN/SEACV/S.E.N.



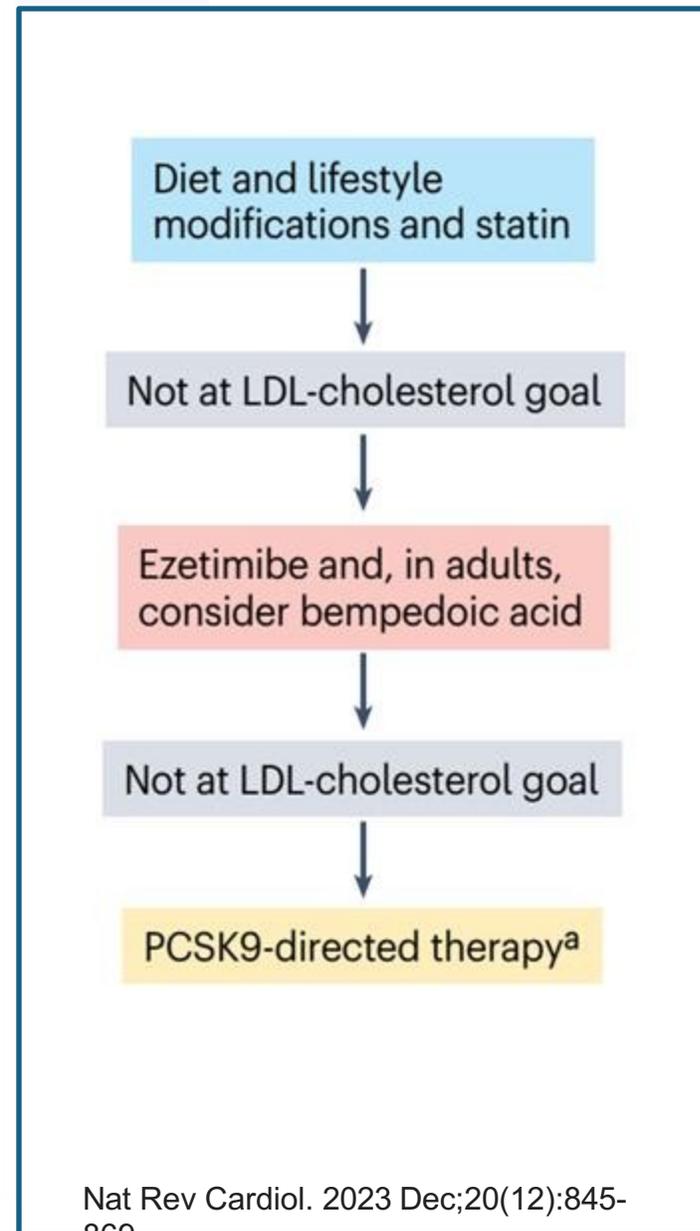
TRATAMIENTO

Tratamiento evaluación de riesgo y objetivos

ALGORITMO DE TRATAMIENTO DE LA HF

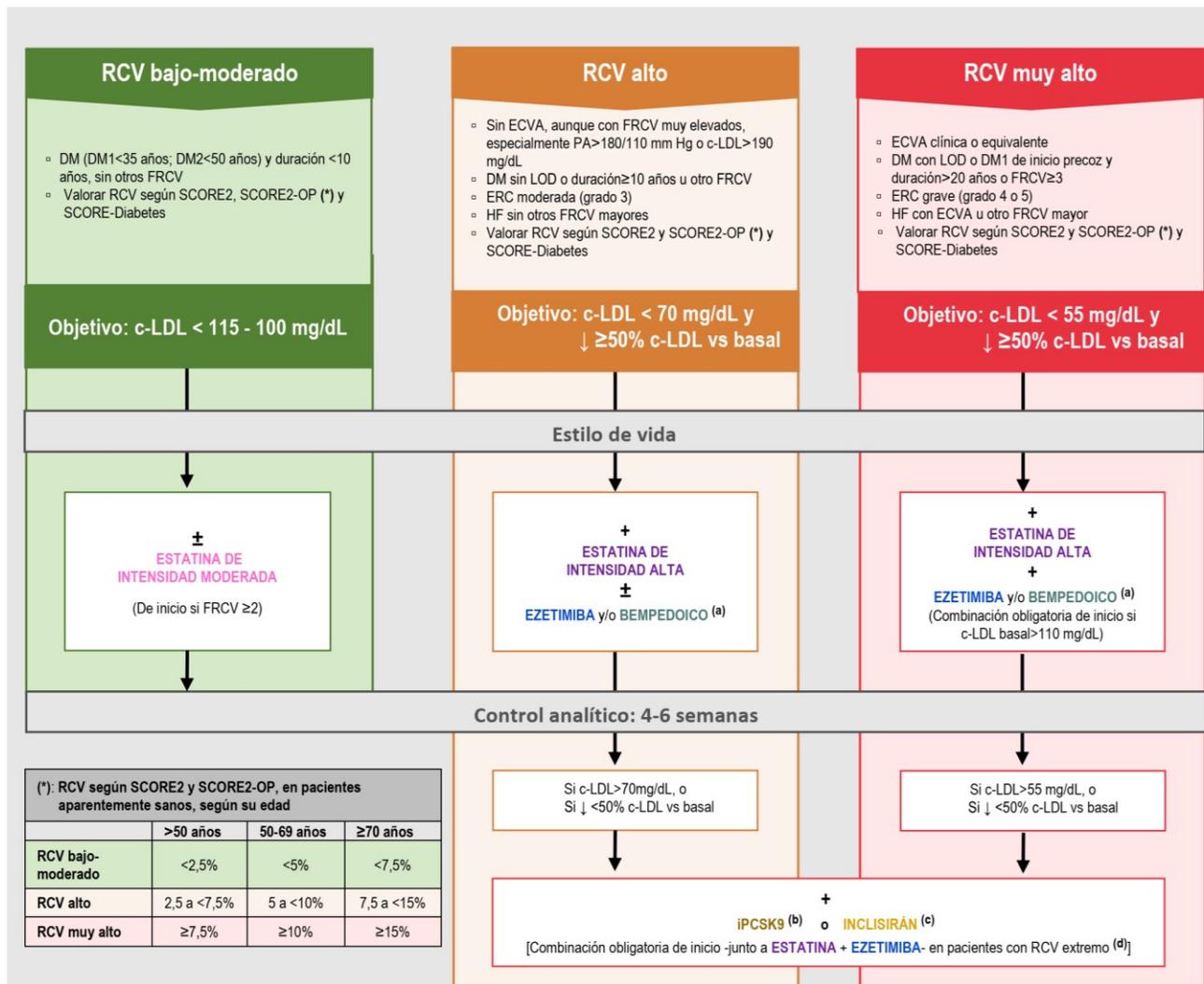


Manual SEEN



Nat Rev Cardiol. 2023 Dec;20(12):845-869.

Lip(a) elevada (la eficacia de tratamiento inyectables es mayor)



Individualizar Comites

(a): Financiado en HF heterocigota o en enfermedad vascular aterosclerótica, no controladas con dosis máxima de estatina ± ezetimiba.
 (b): Financiado para c-LDL>100mg/dL, en HF (homocigota y heterocigota) o en ECV establecida, en pacientes no controlados con dosis máxima de estatina, o con intolerancia o contraindicación a estatinas.
 (c): Financiado para c-LDL>100mg/dL, en HF heterocigota o en ECV establecida, en pacientes no controlados con dosis máxima tolerada de estatina ± ezetimiba, o con intolerancia o contraindicación a estatinas.
 (d): RCV extremo, definido como síndrome coronario posagudo y: antecedentes de otro evento vascular los últimos 2 años; enfermedad arterial periférica o polivascular; enfermedad de arteria coronaria multivaso; HF.

Condiciones de financiación de los nuevos tratamientos hipolipemiantes propuestas por el Ministerio de Sanidad

Inhibidores de PCSK9: Alirocumab (>8 años) y Evolocumab	-HFHe o ECV (evolocumab también en HFHo) no controlados (definido como c-LDL superior a 100 mg/dl) con la dosis máxima tolerada de estatinas (sola o en combinación con ezetimiba) -Cualquiera de los pacientes de los grupos anteriores que sean intolerantes a las estatinas o en los que estas están contraindicadas y cuyo <i>c-LDL sea superior a 100 mg/dl</i>
Ácido bempedóico	- HFHe o ECV no controlados con la dosis máxima de estatina + ezetimiba, o con ezetimiba en caso de intolerancia o contraindicación a estatinas*
Inclisirán	-HFHe o ECV no controlados (definido como c-LDL superior a 100 mg/dl) con la dosis máxima tolerada de estatinas (sola o en combinación con ezetimiba) -Cualquiera de los pacientes de los grupos anteriores que sean intolerantes a las estatinas o en los que las estatinas están contraindicadas y cuyo c-LDL sea superior a 100 mg/dl**
Lomitapida	HFHo no controlados a pesar de la dieta y otros hipolipemiantes (estatinas, ezetimiba, evolocumab) y aféresis de c-LDL si está disponible
Evinacumab	Adultos y niños a partir de 5 años de edad con HFHo no controlados como complemento a la dieta y otras terapias hipolipemiantes como estatinas, ezetimiba y evolocumab

Unidades de Lipidos

Estratificar (SAFEHEART, FR mayores)

Individualizar en Riesgo extremo Comites

ECV: enfermedad cardiovascular; HFHe: hiperlipidemia familiar heterocigota; HFHo: hiperlipidemia familiar homocigota; LDL: lipoproteínas de baja densidad.

*En la mayoría de las comunidades autónomas la ausencia de control se ha definido si c-LDL > 70 mg/dl.

**En algunas comunidades autónomas se limita su uso únicamente ante la ausencia de eficacia, intolerancia o contraindicación de los inhibidores de PCSK9, en espera de estudios que demuestren reducción de ECV.

Optimizando

1. Cribado:

- Oportunista: Analítica con LDL >230 mg/dl (otra cifra ¿?) -> Cribado desde análisis clínicos para descartar posible secundaria -> ALERTA en sistema/analítica: Valorar posibilidad de HF: Realizar criterios de DLCN y si puntuación derivar (MFyC) vs derivar a consulta monográfica Unidad de Lípidos. ¿Nivel de LDL?
- Universal: Valoración estudio piloto de cribado neonatal regional
- Cascada Familiar: Programa Regional de Detección en Cascada (PRIORIDAD y si programa integral del manejo mejor).

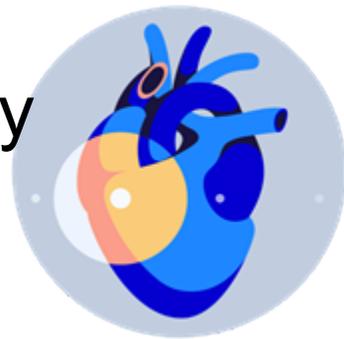
- ## 2. Pacientes con Dx de "Dislipemia Primaria": Concienciación.
- Identificar entidad concreta y codificar. *Calcular LDL basal.



Optimizando

3. Paciente con HF:

1. A TODOS con igual o más de 6 puntos (plantear a partir de 5 puntos ¿?): Estudio Genético (Laboratorio Genómica HCUVA)
 2. Estimación del riesgo CV (Anual)
 1. SAFEHEART -> Acceso a través SELENE, OMI
 2. Objetivos: Guías 2019 vs Consenso 2024
 3. Escala de colores visible en historia clínica del paciente según el riesgo y fecha realización + objetivo
3. Valorar arterosclerosis subclínica/silente (definir pruebas y cuando)



Optimizando

3. Tratamiento:

- A todos estatina de alta intensidad.
 - Si SAFEHEART BAJO o MEDIO: Ac. Bempedóico + Ezetemibe
 - Si SAFEHEART ELEVADO:
 - Si LDL > 100 mg/dl: iPCSK 9 o Inclisirán y si no objetivos asociar Ac. Bempedoico + Ezetemibe
 - Si LDL < 100 mg/dl: Ac. Bempedóico + Ezetemibe
 - Si SAFEHEART MUY ALTO:
 - Si LDL > 100 mg/dl: iPCSK9 / Inclisirán y si no objetivos asociar Ac. Bempedóico + Ezetemibe
 - Si LDL < 100 mg/dl: Intentar añadir iPCSK9/Inclisirán aunque no financiado justificándolo con evidencia científica a través de comité regional ¿si el riesgo muy alto a los 5 años? Valorar algún criterio de riesgo Extremo (Lp(a) elevada, EVA agudo, DM 2 de larga evolución). Sino Ac. Bempedóico + Ezetemibe



Optimizando

4. Miscelánea

- HF:
 - causa genética más frecuente de ECV prematura
 - Falta de concienciación. Falta de Dx barrera para prevención de ECV prematura. Disponemos de tratamientos eficaces
 - Detección y tratamiento retrasa la aparición de enfermedad cardiovascular
- Unidades de lípidos multidisciplinares de Participación de MFyC, Endocrino, Medicina Interna, Cardiología, Pediatría.
- Guías y consensos regionales
- Comité regional, grupos de trabajo
- Jornadas informativas



