

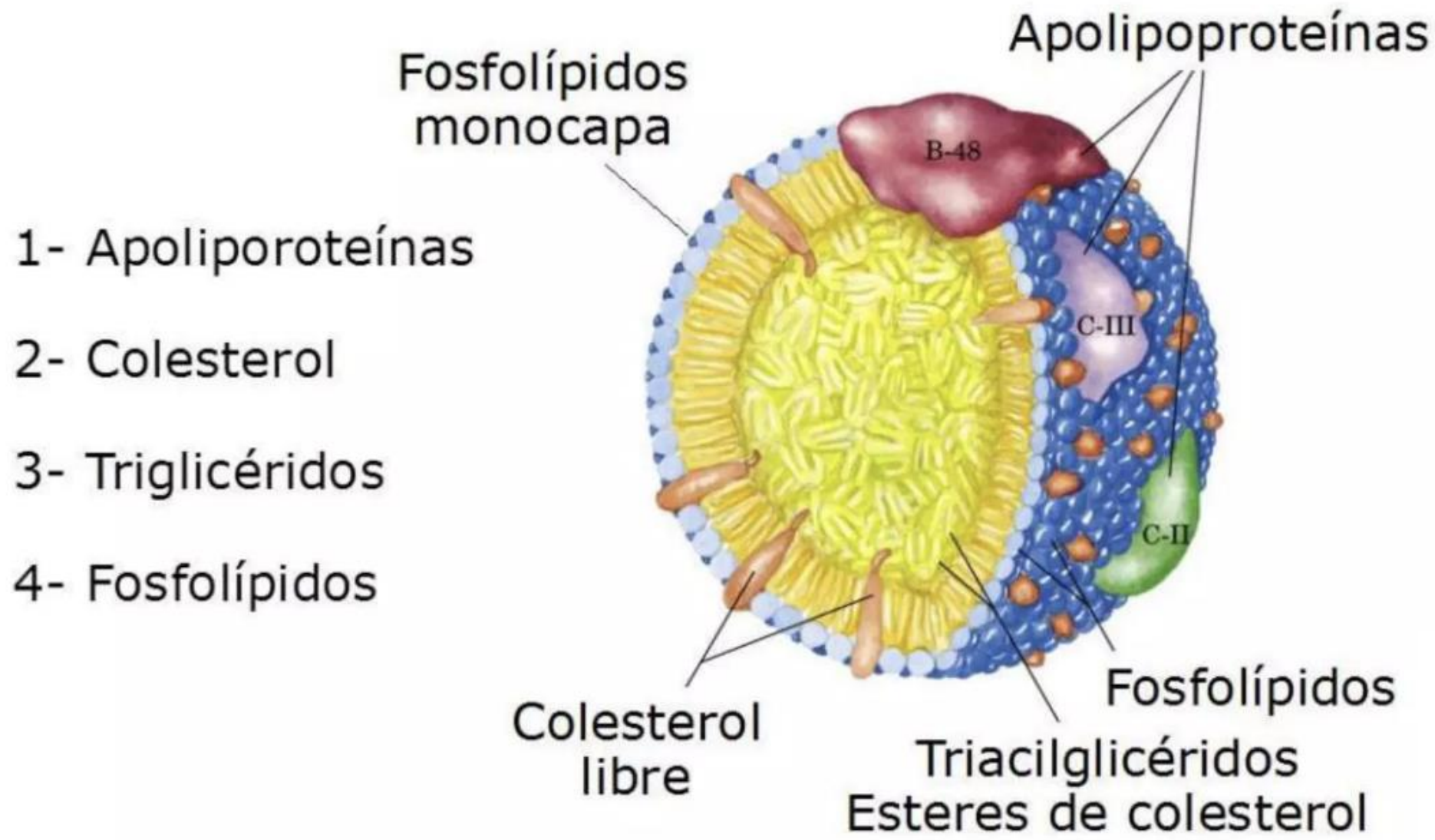


LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR, LA GRAN DESCONEGUDA

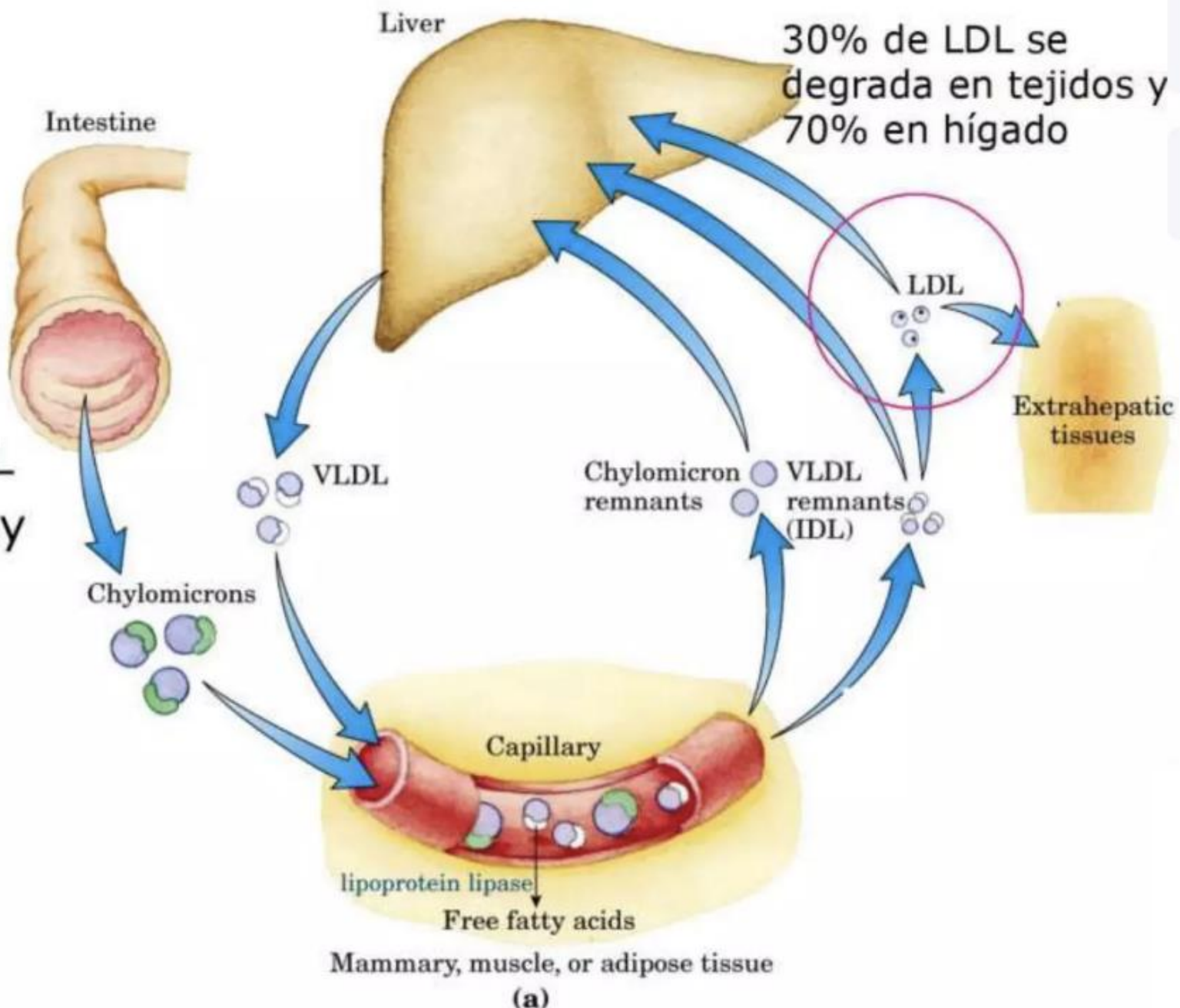
24-9 DÍA DE LA
HIPERCOLESTEROLEMIA
FAMILIAR

Núria Plana Gil
Unitat de Medicina Vascular i Metabolisme
Servei de Medicina Interna
Hospital Universitari Sant Joan
Reus, Tarragona



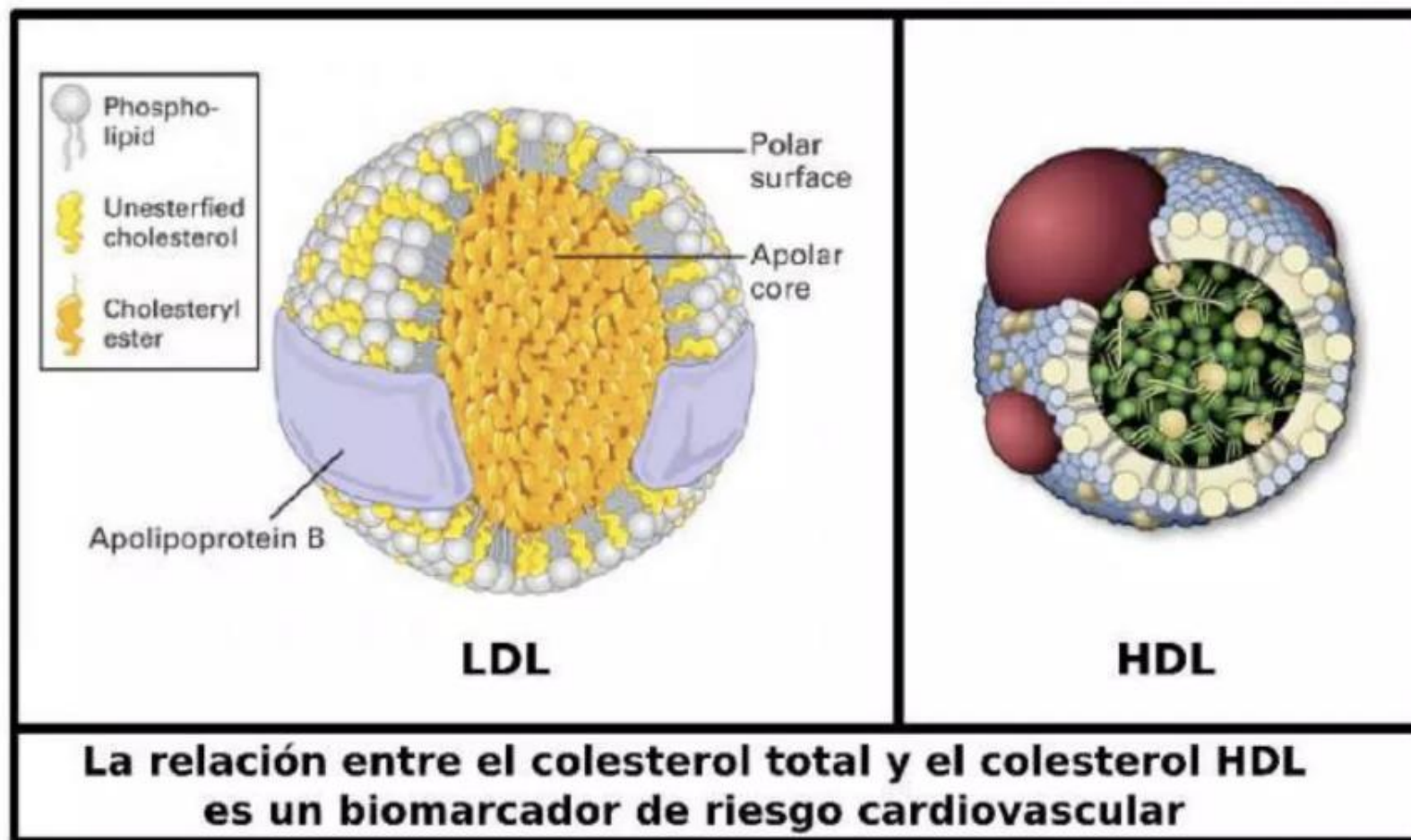


La pérdida de más TAG transforma a Algunas de la VLDL en LDL (low density lipoprotein)

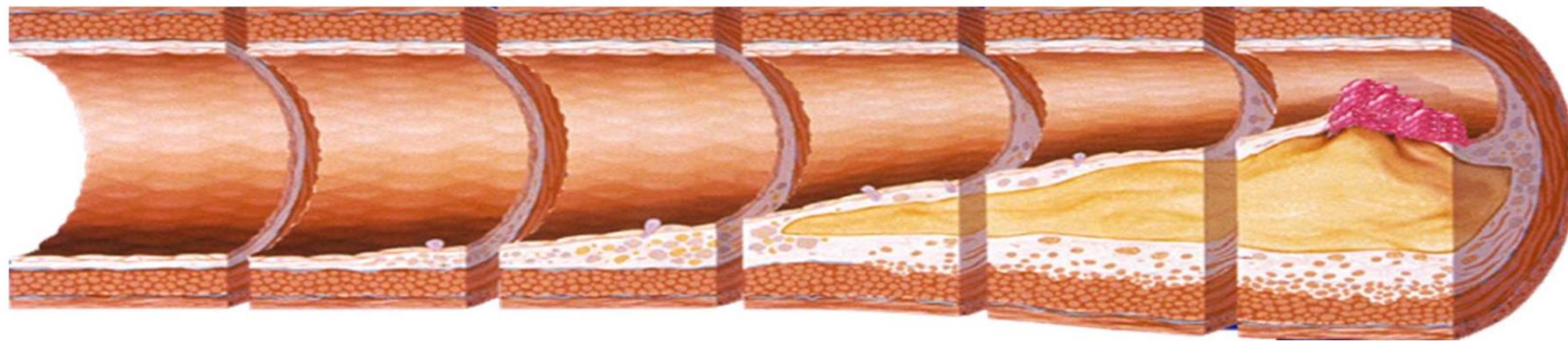


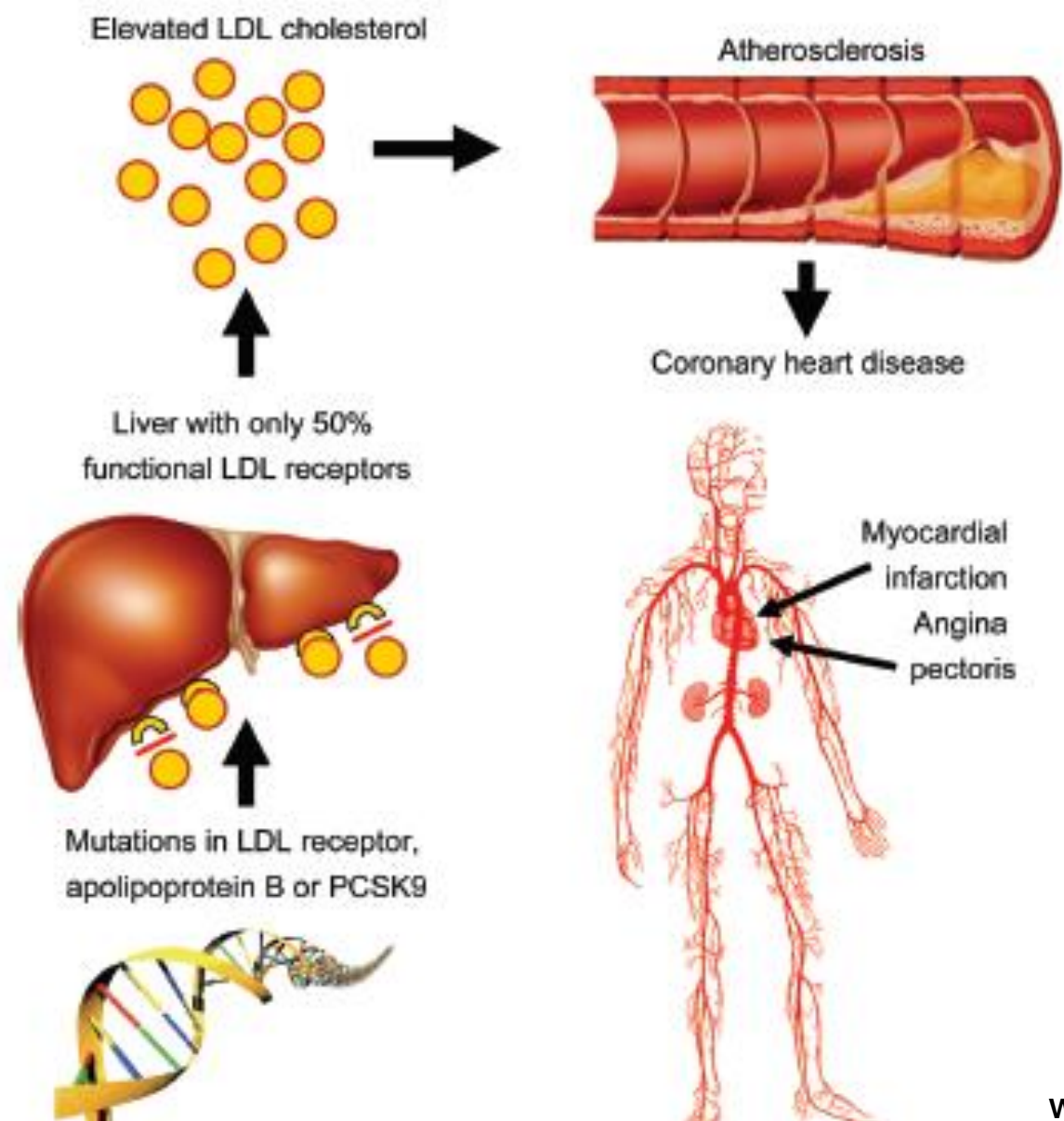
(a)

COLESTEROL “BUENO” Y “MALO”



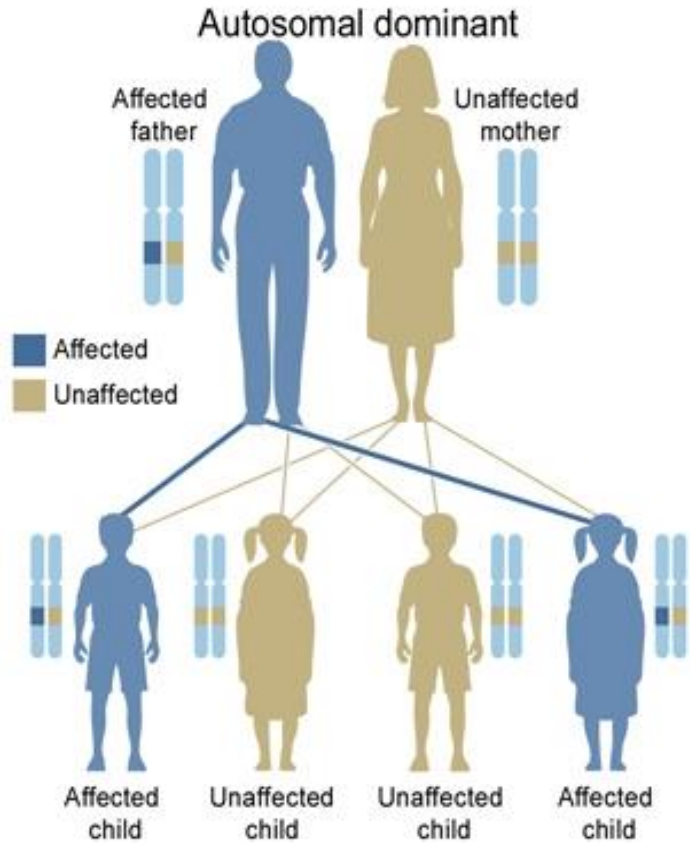




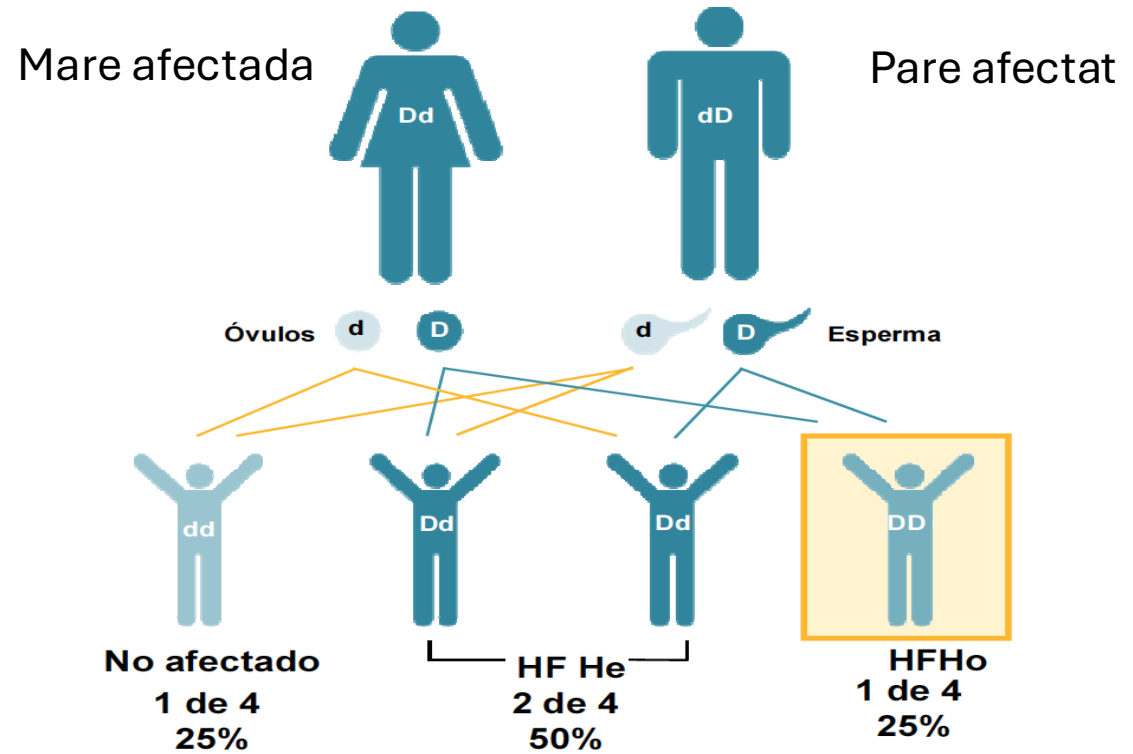


Herència de la Hipercolesterolèmia Familiar

Autosòmica Dominant



U.S. National Library of Medicine



HF. HETEROZIGOTA

1/200-250

Zamora A et al. J Clin Lipidol. 2017;11:1013-22.

HF. HOMOZIGOTA

1/450.000

Sánchez-Fernández RM et al. Circ Cardiovasc Genet. 2016;9:504-10.

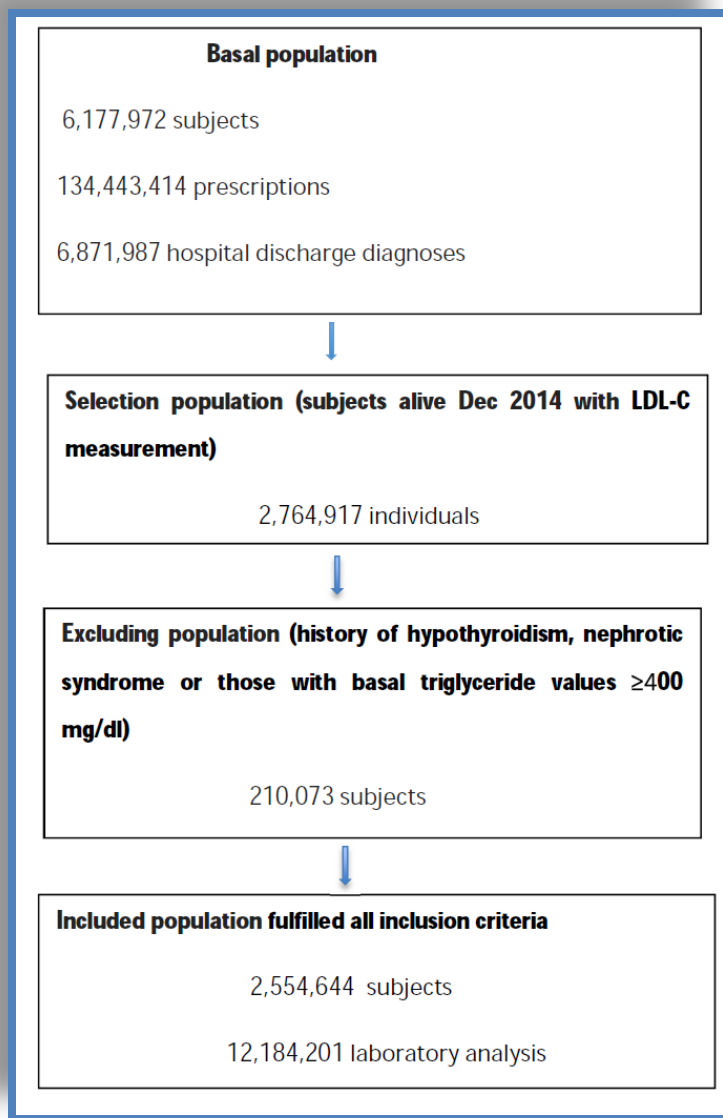
Hipercolesterolemia Familiar. Característiques Clíniques

- CT > 300 mg/dL, cLDL > percentil 95 segons edat.
- Presència d'arc corneal en pacients < 45 anys.
- Presència de xantomes tendinosos.
- Malaltia coronària prematura.
- Variants genètiques: *RLDL, APOB, PCSK9, APOE*.



Imatges pròpies

Prevalença Fenotip HFamiliar en població mediterrània



Edad	cLDL (mg/dL)
18-29	230
30-39	238
40-49	260
>49	255
< 18	190

Civeira F et al. Am J Cardiol 2008;102:1187-93.

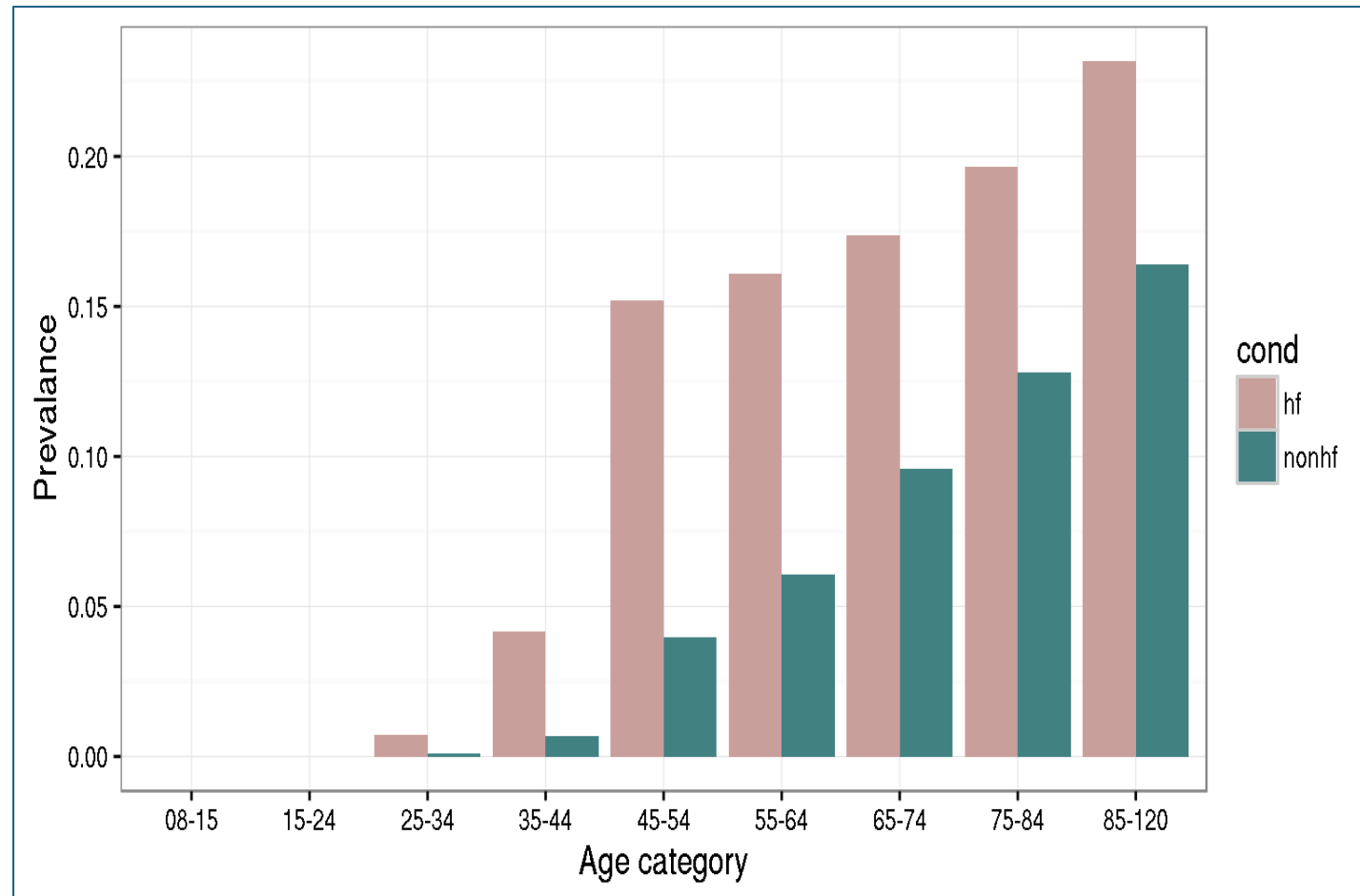
Nº 14.699 HF-P

1/230 HFHe

1/425.744 HFHo

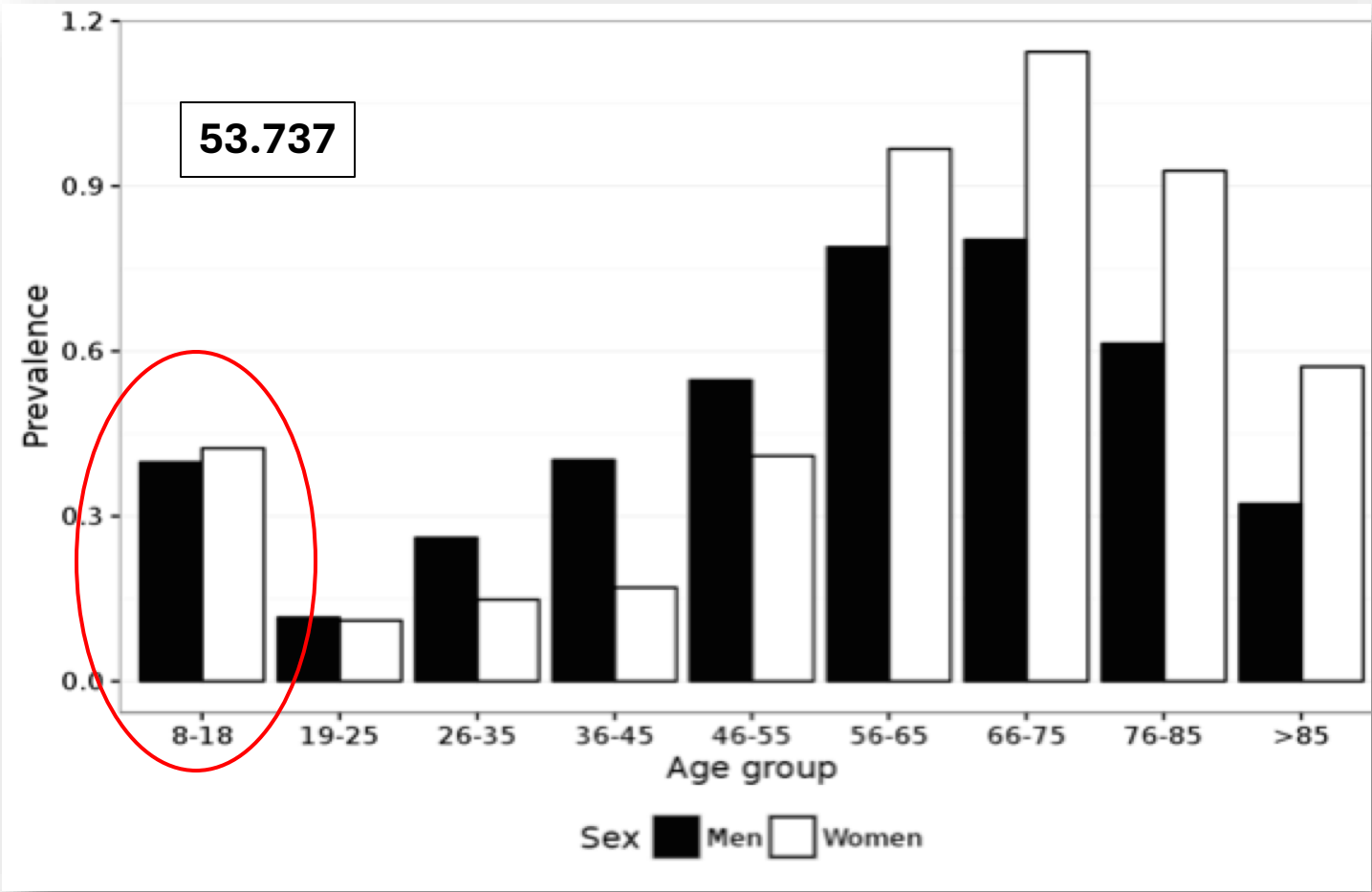
Prevalença mediterrània de la malaltia cardiovascular en F-HF VS No F-HF

Fenotip HF 14.699 VS 2.554.644 població general



Prevalença Fenotip HFamiliar en població infantil

Prevalença HFHe: 1/217



249 nens <18 anys amb cLDL ≥ 190 mg/dL
895 nens <18 anys amb cLDL ≥ 160 mg/dL

DETECCIÓ PRECOÇ DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HETEROZIGOTA EN LA POBLACIÓ INFANTIL. PROJECTE (DECOPIN).

Criteria de sospita:

➤ **Nivells de cLDL \geq (135 mg/dL).**

+

➤ **Antecedents cardiopatia isquèmica prematura en familiars de primer grau (< 55H i < 60D) ó segon grau (<50H i 55D).**

o

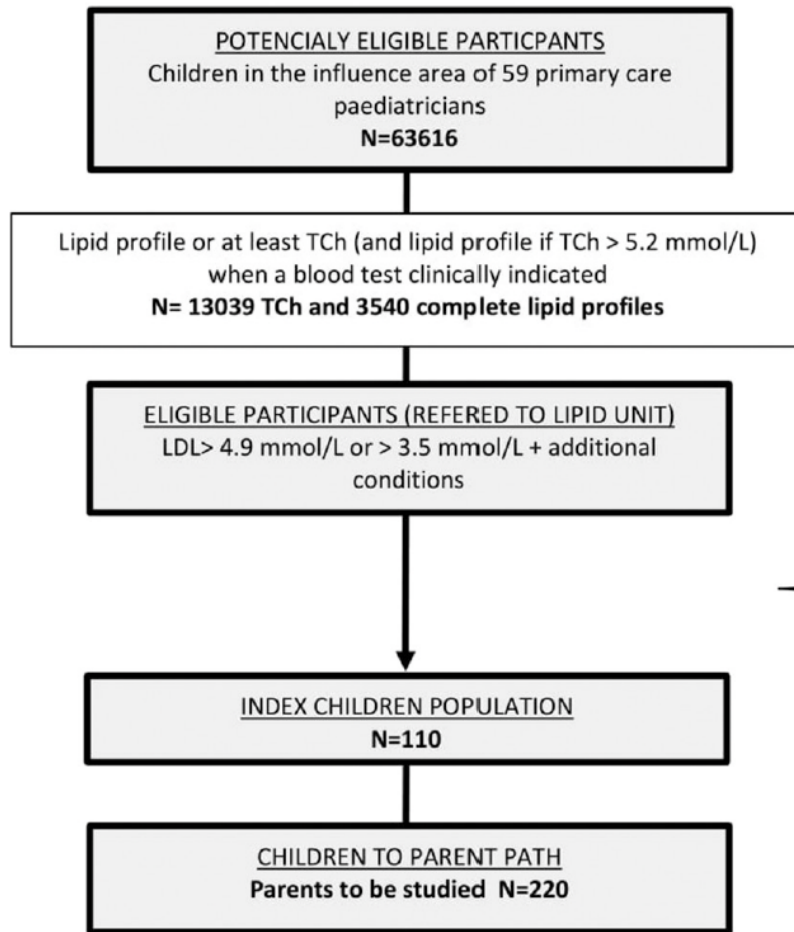
➤ **Progenitor amb CT \geq 300 mg/dL o en tractament amb hipolipemiants.**

o

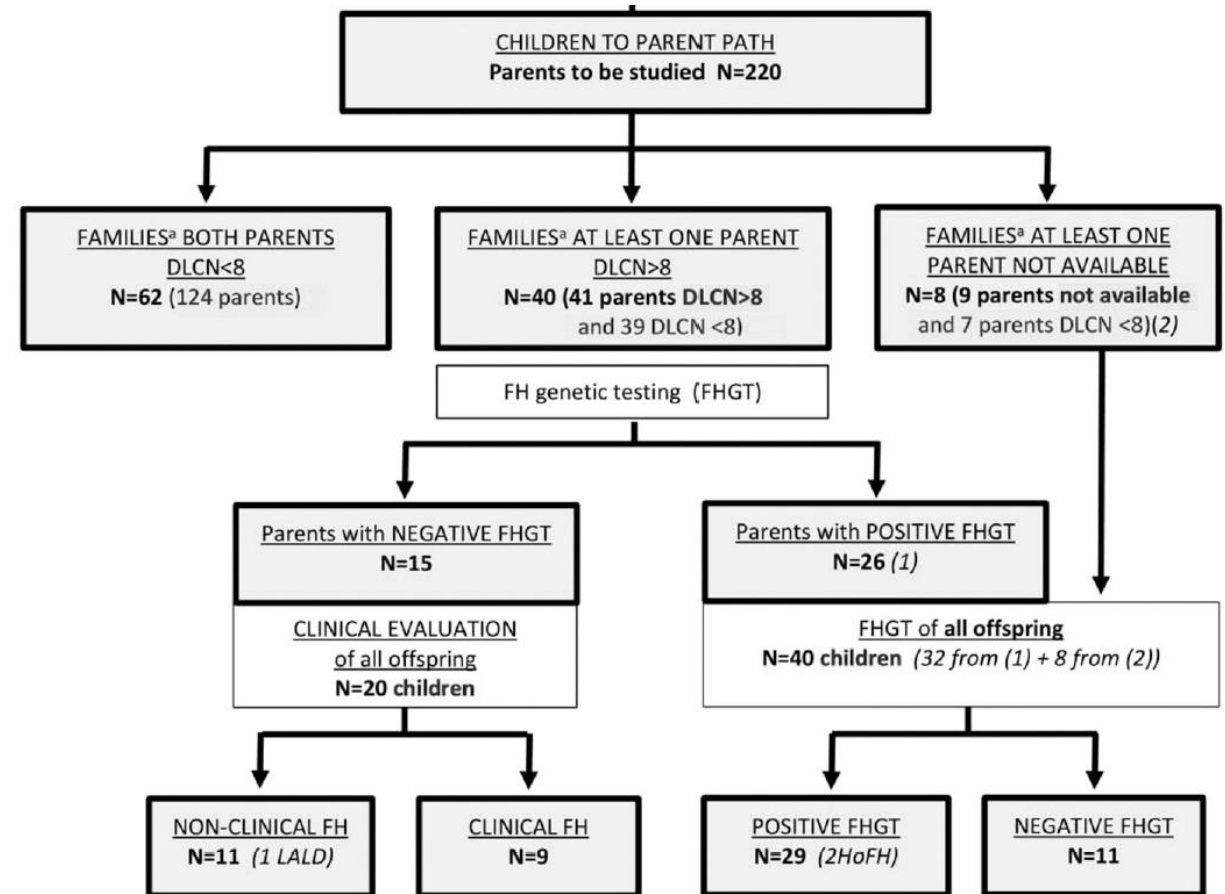
➤ **Progenitors desconeguts (adopció).**

Detecting familial hypercholesterolemia earlier in life by actively searching for affected children: The DECOPIN project

Cribatge invers



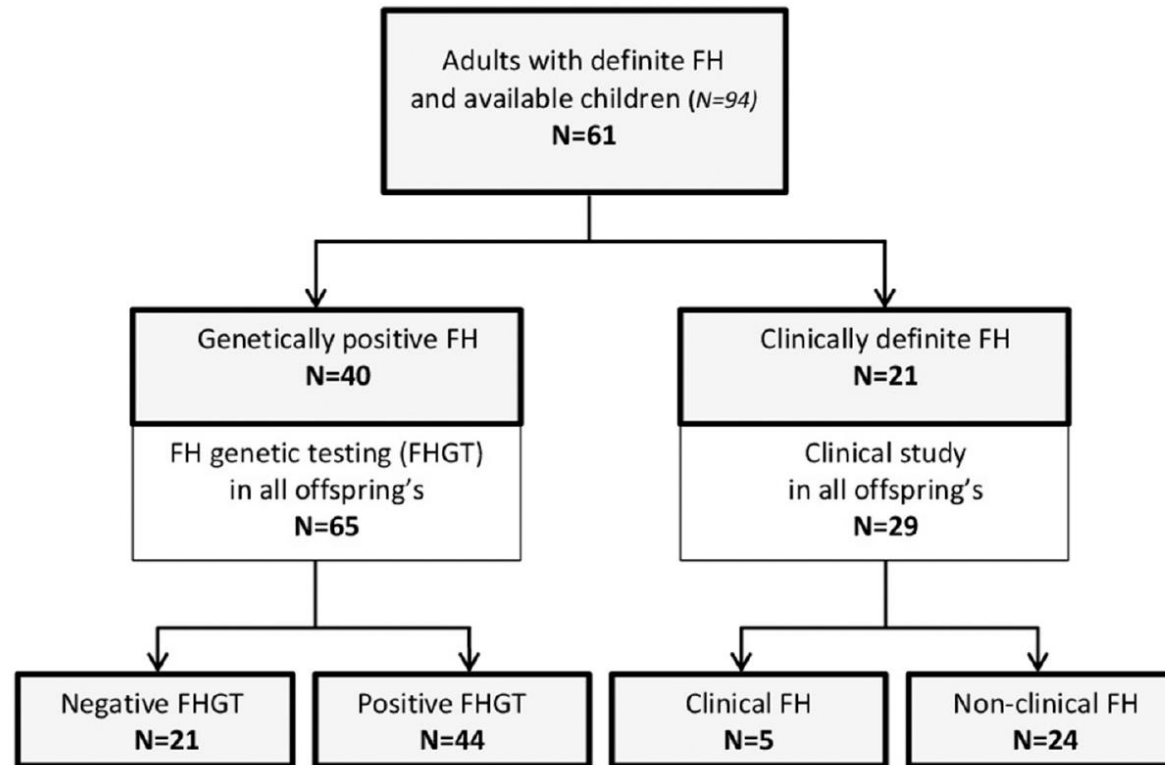
Non-included cases
 9 did not attend the appointment
 4 hypothyroidism
 2 hyperalphalipoproteinemia
 1 corticoid therapy
 1 severe obesity



79 FH detectats: (29 GP + 9 DC) nens + 41 adults.

Detecting familial hypercholesterolemia earlier in life by actively searching for affected children: The DECOPIN project

Cribatge directe



100 FH detectats:(40 GP+ 21 DC) adults+ (44 GP+5 DC) nens

Registre del Servei Català de la Salut



Generalitat de Catalunya
**Departament
de Salut**

Portal d'aplicacions


Identificació

Usuari

Contrasenya

 d'acord

 [Vull canviar la meua
contrasenya](#)

 [Servei de suport a l'usuari](#)

[> Documents Genèrics](#)

Directe als webs

Departament
de salut

CatSalut

Canal
Salut



Registre del Servei Català de Salut del 2004-2023

Població a Catalunya al 2023: 8.011.153 milions

Població amb HF: **34.831**

Població HF diagnosticada: **5.571**

Anys alta pacients RHFH	Nombre pacients
2004	590
2005	571
2006	312
2007	287
2008	265
2009	288
2010	281
2011	220
2012	206
2013	208
2014	245
2015	292
2016	237
2017	314
2018	278
2019	249
2020	162
2021	187
2022	151
2023	228

11,4 %

14,4 %

14,38 %

TOTAL: 5.571

Registre del Servei Català de Salut 2004-2024

Intervalos edad	TOTAL	Barcelona Ciutat	Camp de Tarragona	Girona	Lleida	Terres de l'Ebre
>=80	20	6	3		3	
0-16	372	49	105	33	23	10
17-29	809	188	73	98	27	11
30-39	1.081	265	113	117	30	9
40-49	1.387	314	157	168	41	24
50-59	1.420	375	151	162	44	21
60-69	520	135	69	76	12	12
70-79	98	39	12	10	6	
Total general	5.707	1371	683	664	186	87

Niños FH registrados (%)

6%

No Programa

35%

Programa Decopin



És una malaltia hereditària

Es pot transmetre al 50% de la descendència

[MÉS INFORMACIÓ](#)



Moltes Gràcies