

*deco*pin.cat

PROJECTE DETECCIÓ
DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR
EN POBLACIÓ INFANTIL A CATALUNYA



INTRODUCCIÓ (01)

DIAGNÒSTIC (02)

OBJECTIU (03)

MÈTODE (04)

CRIBRATGE (05)

FASES PER DUR A TERME (06)

UNITATS DE LÍPIDS QUE HI PARTICIPEN

Hospital Universitari Sant Joan Reus.

Hospital de Figueres | Fundació Salut Empordà de Girona.

Hospital Vall d'Hebron de Barcelona.

Hospital Clínic de Barcelona.

Hospital Comarcal Blanes.

Hospital Santa Caterina de Girona.

Hospital Althaia de Manresa.

01 INTRODUCCIÓ

La hipercolesterolèmia familiar (FH) és la malaltia genètica autosòmica dominant més freqüent.

Es caracteritza per unes concentracions plasmàtiques elevades de C-LDL des del naixement i aterosclerosi precoç que pot manifestar-se en una malaltia coronària prematura en l'edat adulta.

Prevalença:

1: 200-250 en la HFHe

1: 400.000 en la HFHo

Detecció de FH en infants:

1. Cribratge universal.
2. Cribratge oportunista.
3. Cribratge selectiu o en cascada directe.
4. Cribratge en cascada inversa.

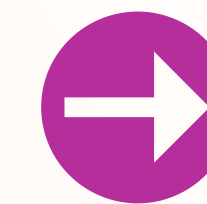


01 INTRODUCCIÓ

Unitat de Lípids de Reus van implementar un programa de **Detecció de la hipercolesterolèmia familiar en població infantil *decopin*** basat en la utilització i la combinació de tres estratègies:

- **Cribratge oportunist**a (Pediatría).
- **Cribratge invers** (Pediatría-Unitat de lípids (UL)).
- **Cribratge directe** (UL).

DETECCIÓ DE FAMÍLIES, NENS I ADOLESCENTS,
entre ells, nens amb HF homozigota i DLAL



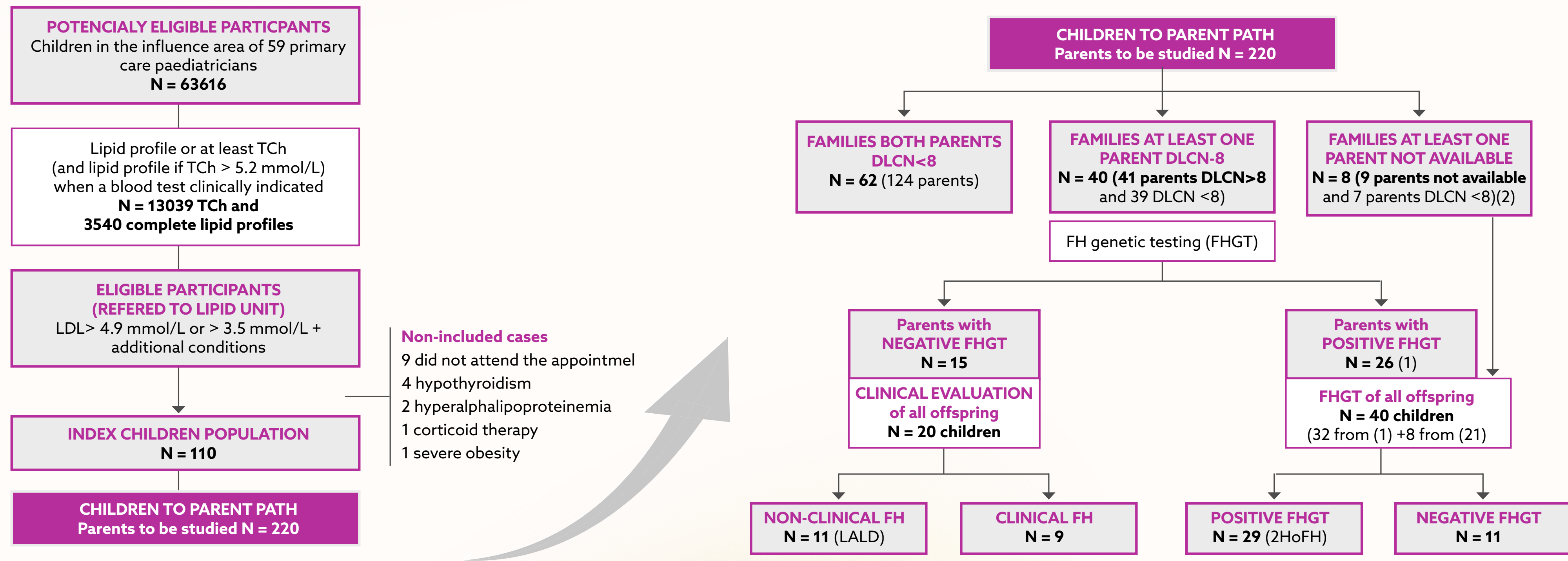
Programa realitzat en col·laboració dels pediatres d'atenció primària i hospitalària

02 DIAGNÒSTIC

- Hipercolesterolèmia Familiar Heterozigota/ Monoal·lèlica (amb genètica positiva).
- Hipercolesterolèmia Familiar Heterozigota clínica (amb genètica negativa).
- Hipercolesterolèmia Familiar Homozigota verdadera (bial·lèlica monogènica).
- Hipercolesterolèmia Familiar Heterozigota Composta (bial·lèlica monogènica).
- Hipercolesterolèmia Familiar Heterozigota Doble (bial·lèlica digènica).
- Hipercolesterolèmia Familiar recessiva (bial·lèlica monogènica).
- Dèficit de Lipasa Àcida Lisosomal.
- Hipercolesterolèmia multifactorial.
- Hiperlipoproteïnèmia (a).
- Perfil lipídic normal.

02 DIAGNÒSTIC

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



GP (genètica positiva), DG (diagnòstic clínic)

78 FH detectats: (28 GP + 9 DC) nens + 41 adults.

Ibarrtxe D et al. Atherosclerosis 2018;278:210-16

02 DIAGNÒSTIC

Registre del Servei Català de Salut 2004-2018

Trams d'edat i sexe	Lleida	Camp de Tarragona	Terres de l'Ebre	Girona	Catalunya Central	Alt Pirineu i Aran	Barcelona	CATALUNYA
0-16 anys	21	80	7	16	13	0	118	255
17-29 anys	21	70	8	71	37	5	416	628
30-39 anys	26	108	6	100	77	2	616	932
40-49 anys	39	142	20	132	88	4	734	1.159
50-59 anys	38	127	18	116	100	3	759	1.161
60-69 anys	11	55	7	46	29	3	233	384
70-79 anys	4	8	0	5	1	0	43	61
80 anys o més	1	2	0	0	1	0	11	15
TOTAL	161	592	66	486	346	17	2927	4.595

13%

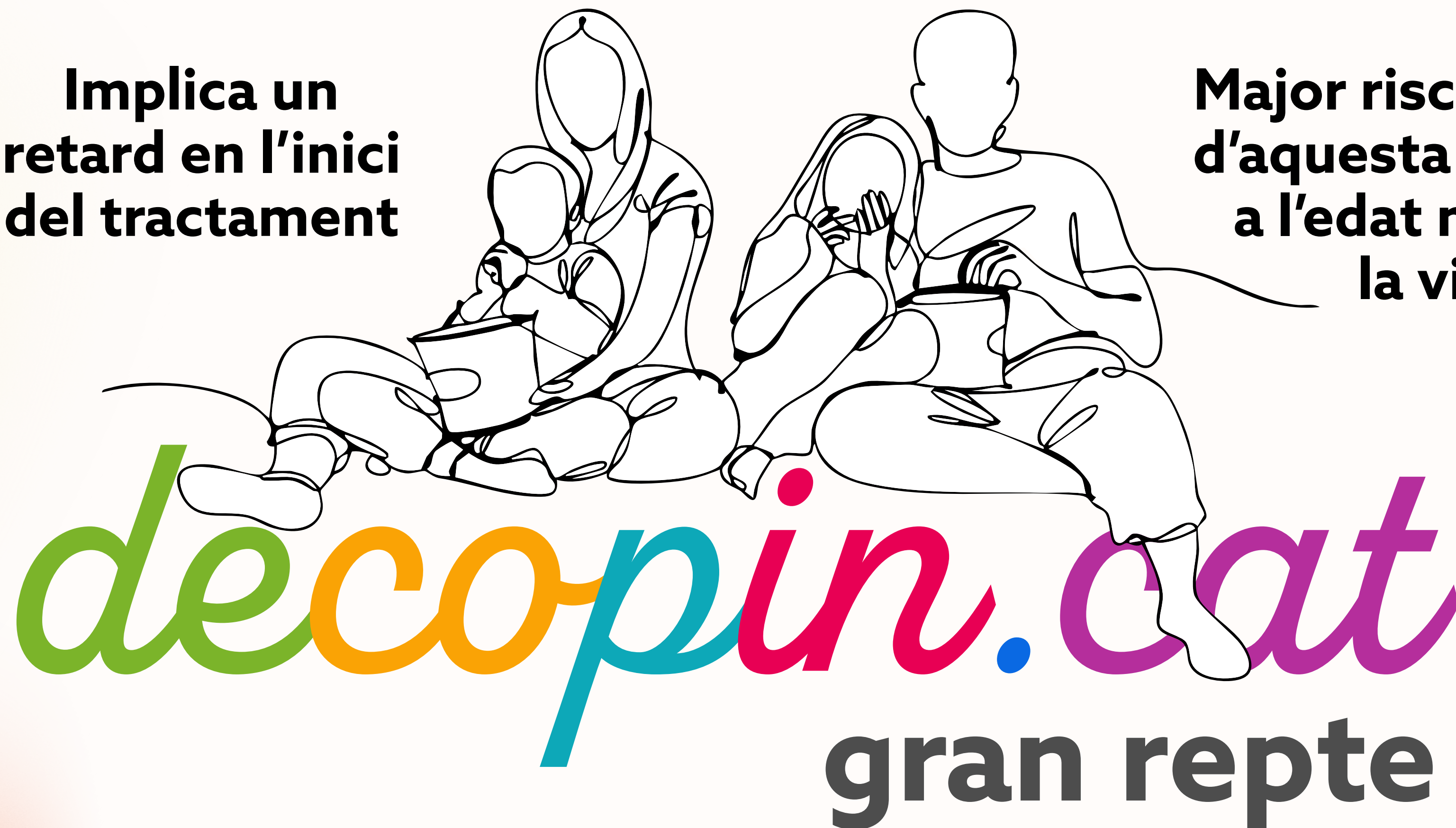
2,64%

02 DIAGNÒSTIC

**Majoria del nens estan
sense diagnosticar**

**Implica un
retard en l'inici
del tractament**

**Major risc coronari
d'aquesta població
a l'edat mitja de
la vida**



03 OBJECTIU

Incrementar la detecció de nens i nenes (fins als 18 anys) afectes de FH i dels seus familiars de primer grau afectes, mitjançant un programa de cribratge oportunista, invers i directe.

Aquest programa parteix de la detecció d'hipercolesterolèmia sospitosa de FH en nens i nenes i a partir d'aquí l'estudi del pares, ja que es condició sine qua non que un dels progenitors ha de ser portador del trastorn genètic.

04 MÈTODE

UBICACIÓ DEL PROGRAMA

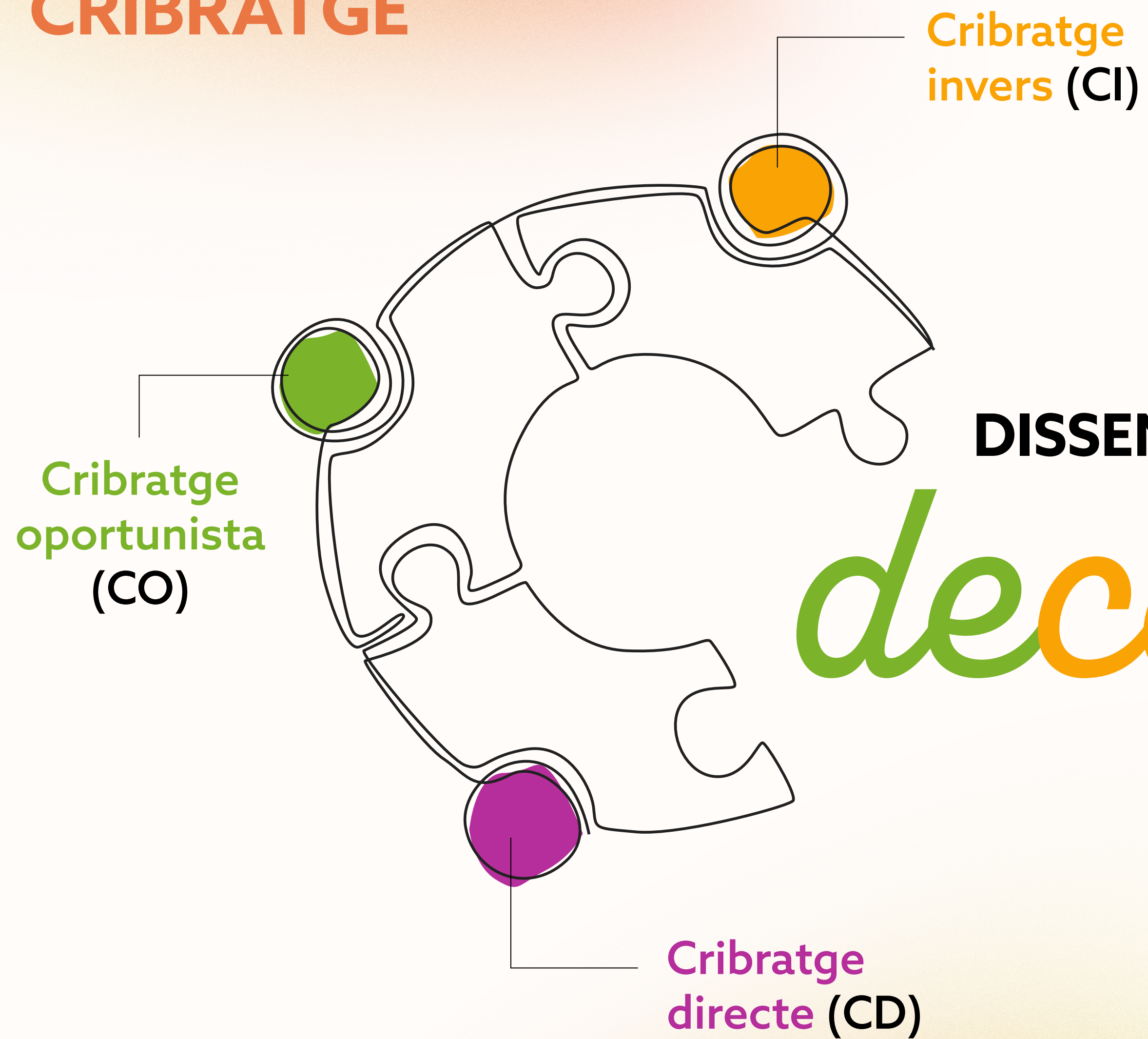
Les Unitats de lípids de la XULA actuaran com a catalitzadors del programa de detecció.



DISSENY DEL PROGRAMA

El programa es basa en aplicar una combinació de 3 mètodes de cribratge diferents en nens i nenes: **cribratge oportunista (CO)**, en **cascada inversa (CI)** i en **cascada directa (CD)**.

05 CRIBRATGE



DISSENY DEL PROGRAMA

decopin.cat

05 CRIBRATGE

Incloure, com a mínim, la mesura del CT en qualsevol anàlisi de sang indicada en nens, per qualsevol motiu mèdic.

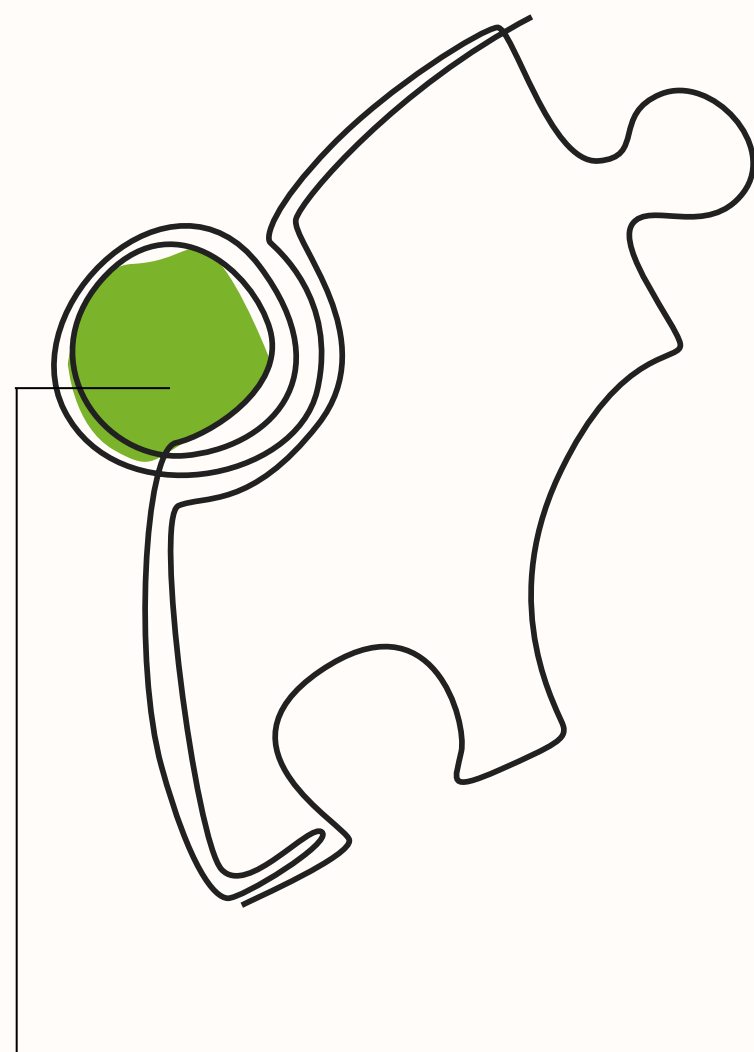
1. Si $CT > 200$ mg/dL (5,2 mmol/L):

- Recomanar dieta correcta durant tres mesos.
- Revisar historia familiar de primer i segon grau.
- Sol·licitar un perfil lipídic complert i descartar Hipercolesterolèmies secundàries (Hipotiroïdisme etc).

2. Si $CLDL > 190$ mg/dL (4,9 mmol/L)

3. Si $CLDL$ 150 mg/dL (3,8 mmol/L) - 190 mg/dL (4,9 mmol/L) + alguna de les següents condicions:

- Malaltia cardiovascular precoç en familiars de primer o segon grau.
- Un dels pares amb $CT > 300$ mg/dL (7,8 mmol/L) (i/o teràpia hipolipemiant).
- Progenitors desconeguts.

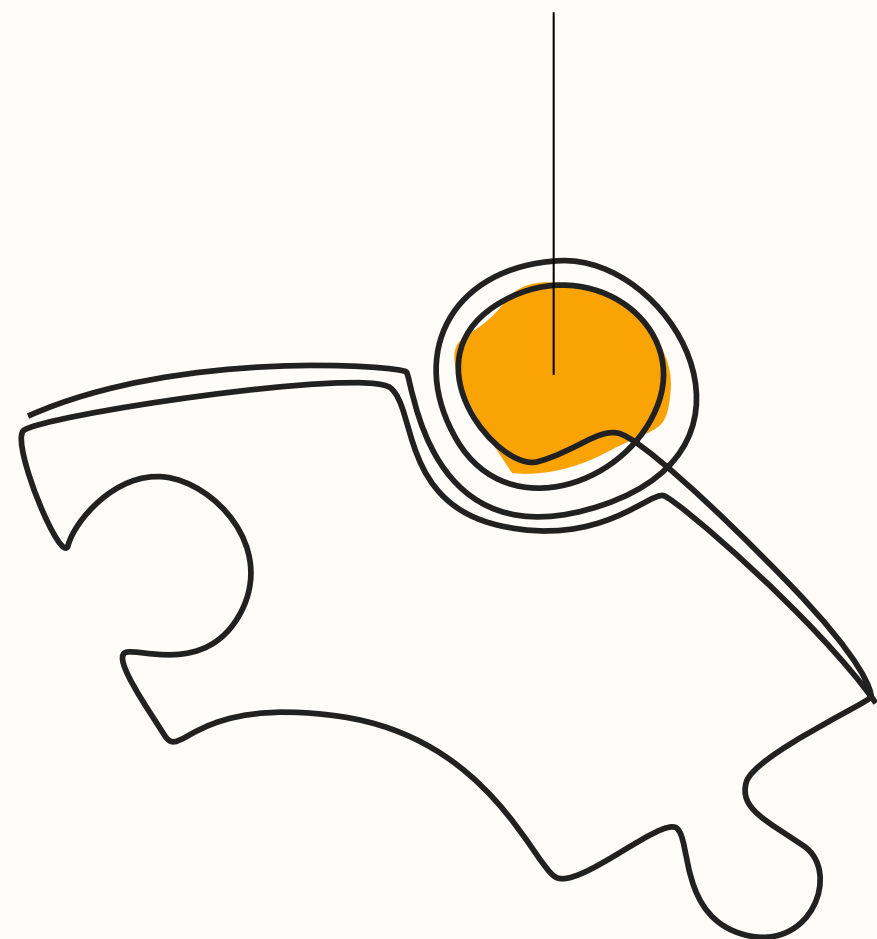


**CRIBRATGE
OPORTUNISTA**

Derivar als pares i mares a les **unitats de lípids**

05 CRIBRATGE S'estudia als progenitors

CRIBRATGE INVERS



- Historia Personal dels dos progenitors.
- Historia de malaltia cardiovascular prematura en familiars de segon grau.
- Es recollirà de forma específica el perfil lipídic de familiars de primer i segon grau (si es possible).
- Exploració física als progenitors (xantomes tendinosos i arc corneal).
- Si disposem de perfil lipídic durant els dos últims anys, es calcularà DLCN* als dos pares.
- En cas de no aportar el perfil lipídic, se haurà de sol·licitar i calcular el DLCN* un cop disposem dels resultats.

*DLCN: Dutch Lipid Clinic Network

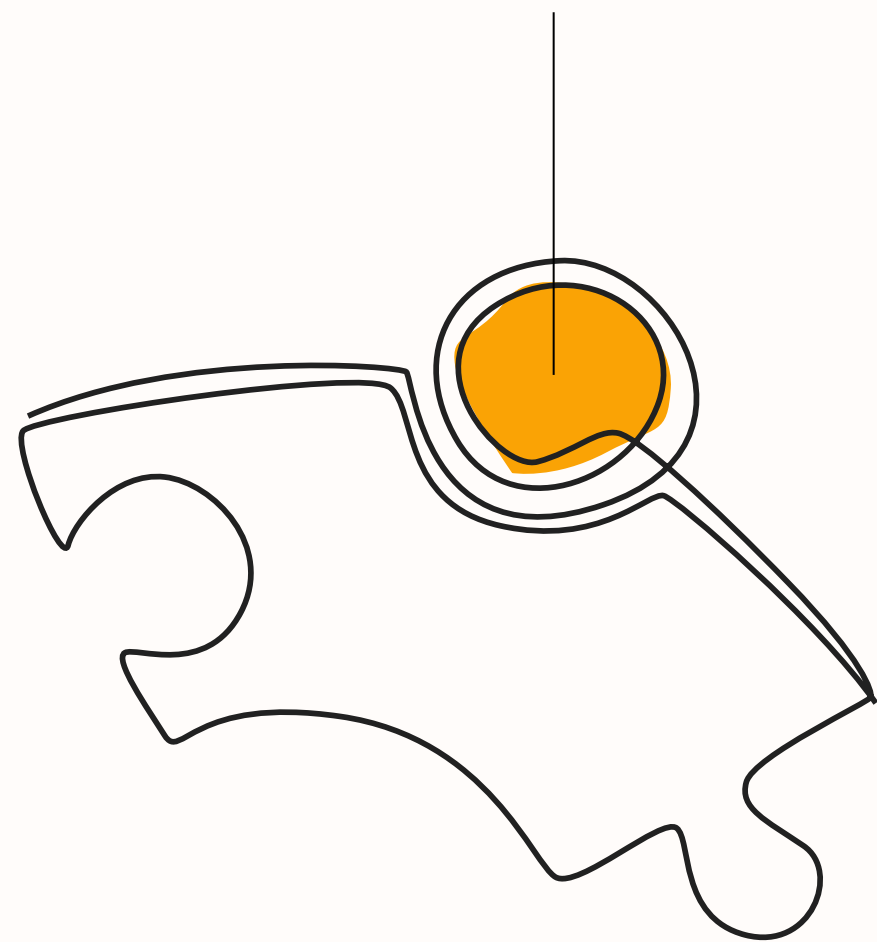
05

CRIBRATGE

DIAGNÒSTIC CLÍNIC DEL PROGENITOR

- SI DLCN > 8 punts (FH definitiu).
- SI DLCN > 6-8 punts (FH probable).

CRIBRATGE INVERS



DIAGNÒSTIC GENÈTIC DEL PROGENITOR:

- Si és positiu, sol·licitar estudi de la variant genètica patogènica al nen/a i als germans (si aplica).
- Si estudi genètic ha sigut negatiu. No sol·licitar estudi genètic al nen/a.

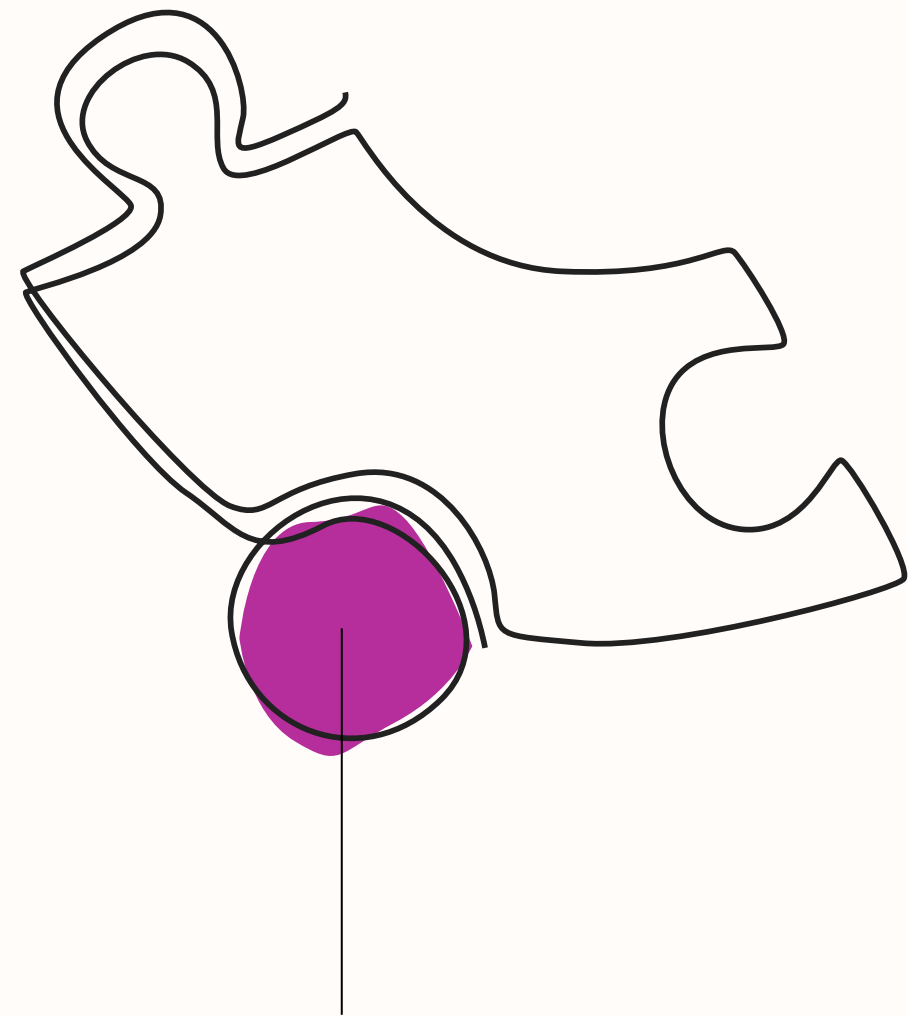
DIAGNÒSTIC FH EN ELS NEN/A:

- S'establirà si en l'estudi genètic és positiu.
- Si l'estudi genètic del progenitor és negatiu però amb diagnòstic clínic de FH (DLCN \geq 8 punts), el nen/a es considera FH clínicament definitiu si cLDL > 150mg/dL (3,8 mmol/L).

05 CRIBRATGE

Si **diagnòstic genètic positiu** en un dels progenitors:

- Seran citats tots els fills per estudi independentment del seus nivells de colesterol total.
 - Historia clínica.
 - Exploració física (buscar de forma específica la presència de xantomes genolls i mans), arc corneal.
 - Recollida de totes de dades antropomètriques.
 - Sol·licitar analítica que inclourà perfil lipídic complet, Lp(a), perfil hepàtic, CPK, funció renal, glucosa, hemograma, TSH i descartar proteïnúria en orina
 - Sol·licitar l'estudi de la variant patogènica del progenitor.

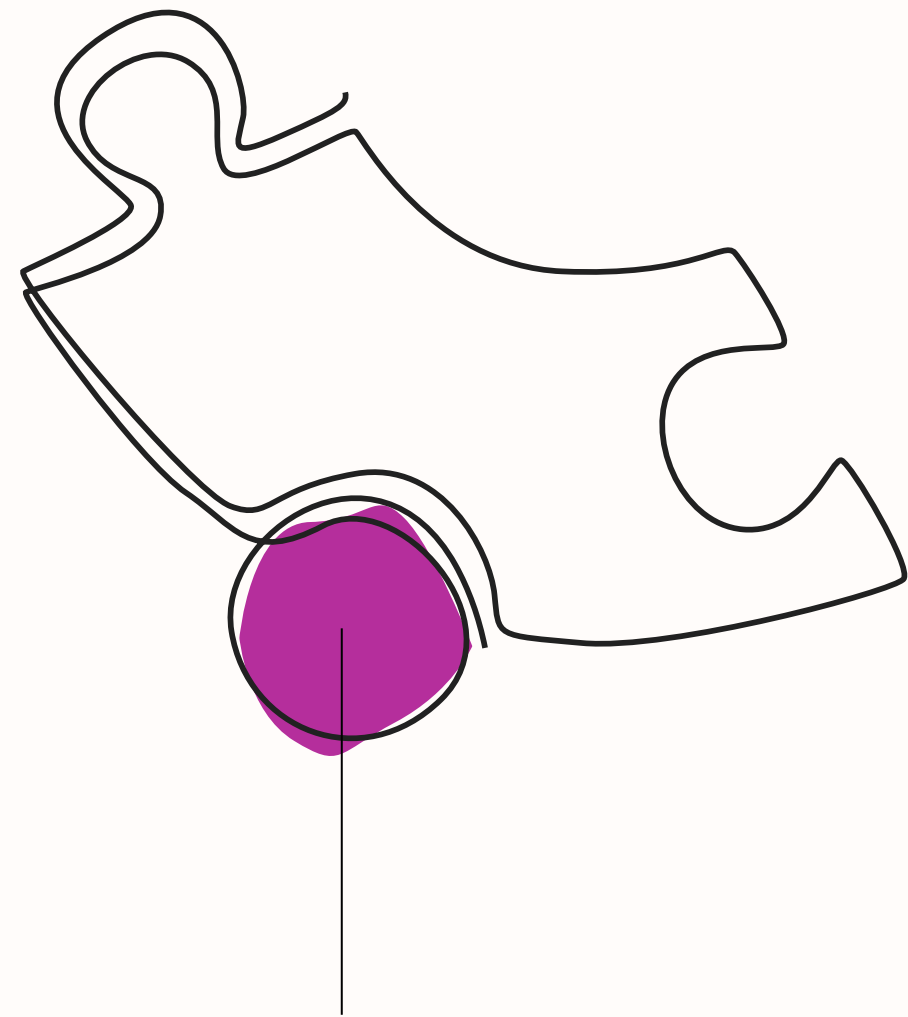


**CRIBRATGE
EN CASCADA
DIRECTE**

05 CRIBRATGE

Si diagnòstic genètic negatiu però amb diagnòstic clínic definitiu amb **DLCN > 8 punts** en un dels progenitors:

- Seran citats tots els fills per estudi independentment del seus nivells de colesterol total.
 - Historia clínica.
 - Exploració física (buscar de forma específica la presència de xantomes genolls i mans), arc cornial.
 - Recollida de totes de dades antropomètriques.
 - Sol·licitar analítica que inclourà perfil lipídic complet, Lp(a), perfil hepàtic, CPK, funció renal, glucosa, hemograma, TSH i descartar proteïnúria en orina.



**CRIBRATGE
EN CASCADA
DIRECTE**

FASES PER DUR A TERME



Amb el patrocini de

sanofi