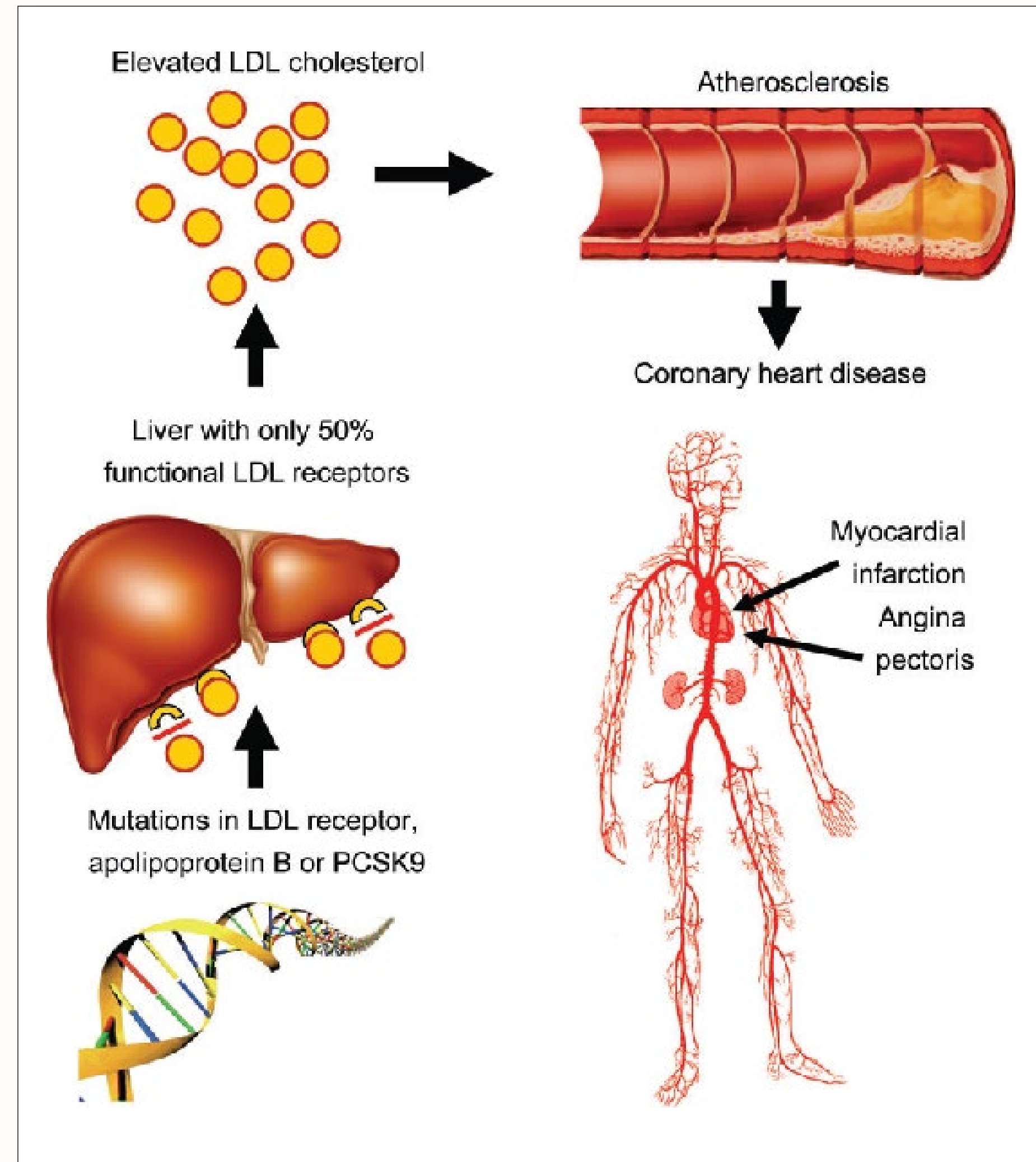


# *decopin.cat*

PROJECTE DETECCIÓ  
DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR  
EN POBLACIÓ INFANTIL A CATALUNYA



Wiegman A et al. Eur Heart J 2015;36:2425-37.

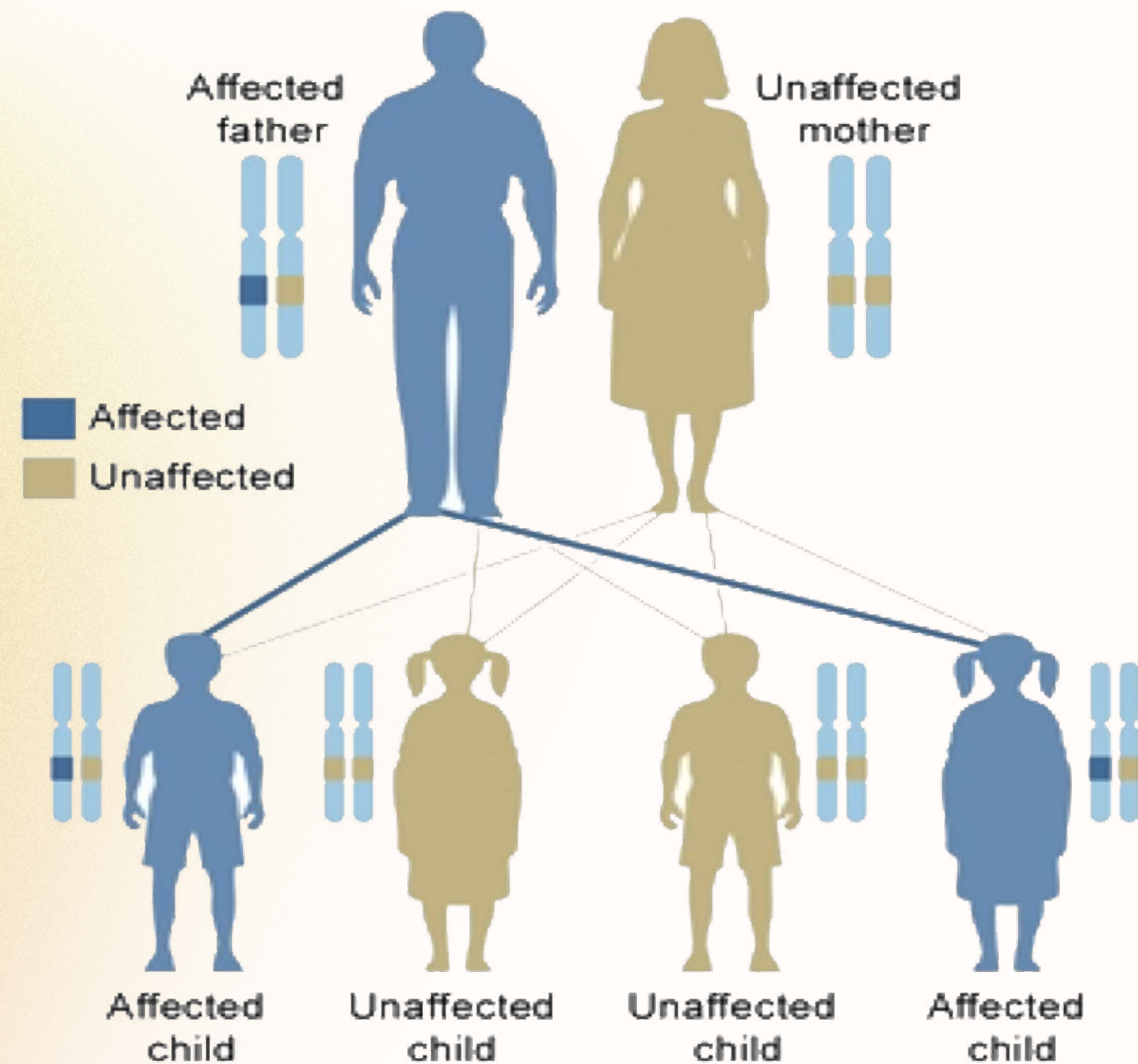


# DIAGNÒSTIC

- 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.

# HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR. HERÈNCIA

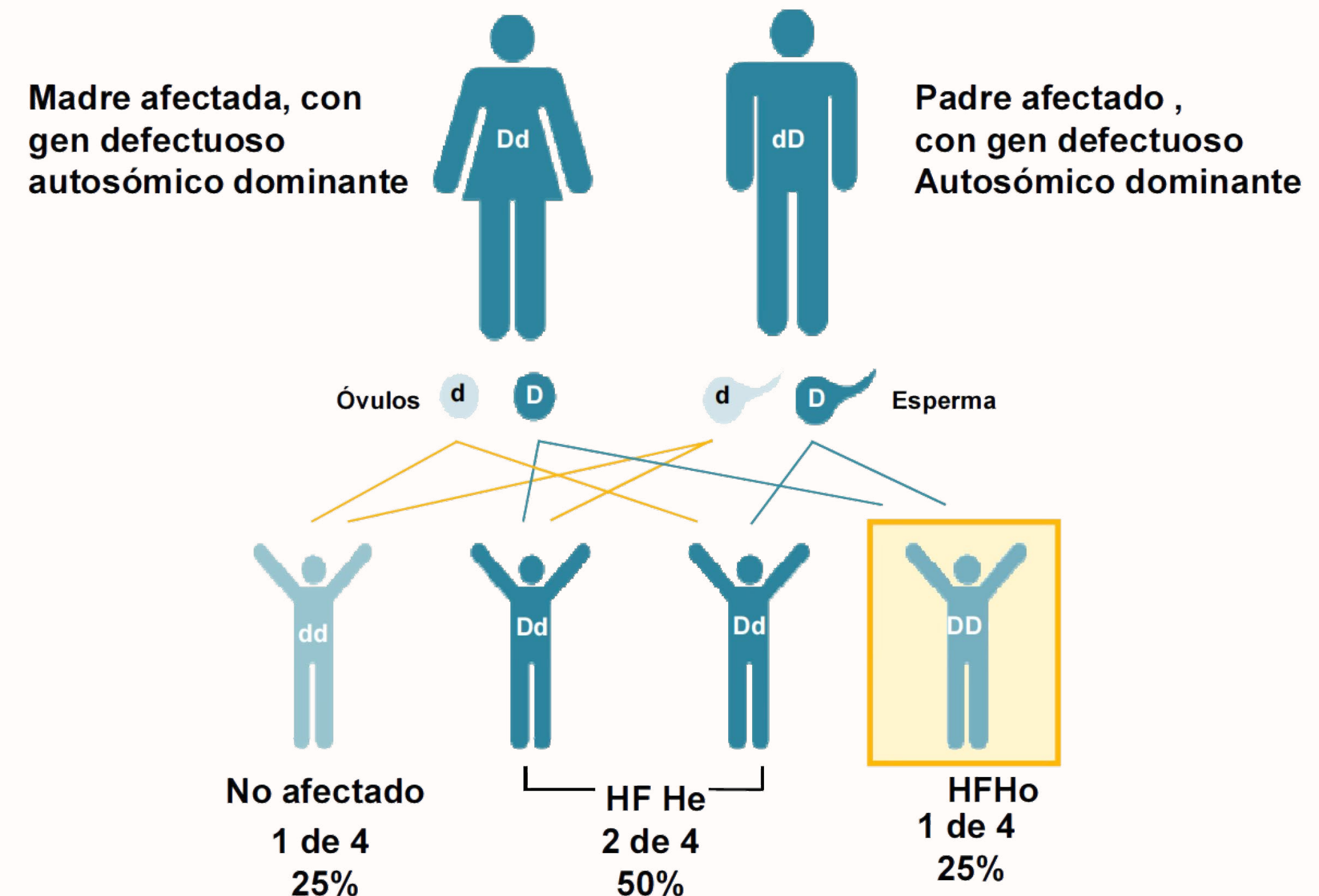
## Autosòmica Dominant



### 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.

# HIPERCOLESTEROLÈMIA 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*.

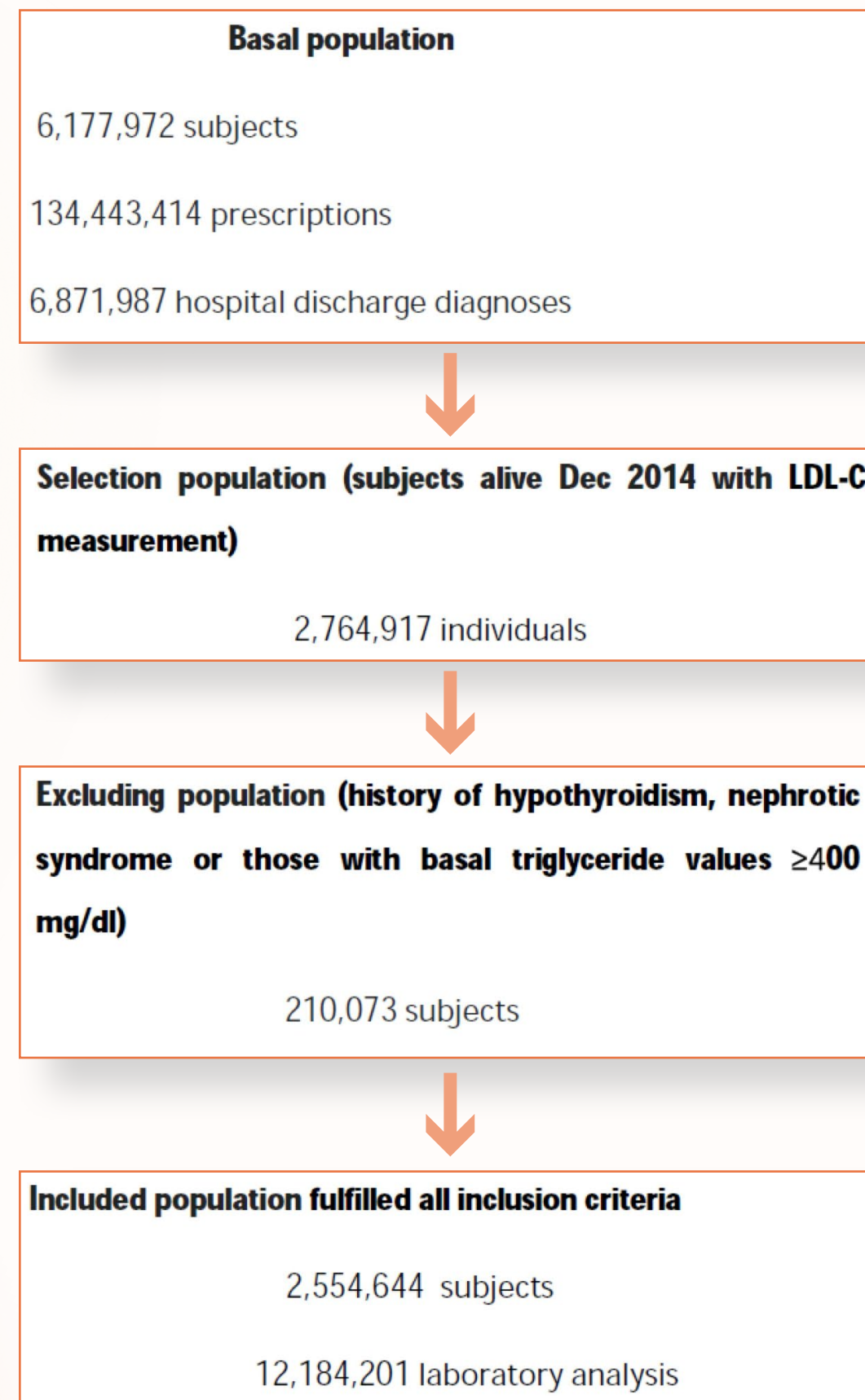


Imatges pròpies

# CRITERIS DE LES UNITATS DE LÍPIDS HOLANDESES (DLCN)

CRITERIS	PUNTUACIÓ
<b>HISTÒRIA FAMILIAR</b>	
1. Familiar de primer grau MCV precoç	1
2. Familiar de primer grau CLDL >P95	1
3. Familiar de primer grau amb xantomes i/o arc corneal	2
4. Nen/a menor de 18 anys amb CLDL >P95	2
<b>HISTÒRIA PERSONAL</b>	
1. Antecedents de M Coronària prematura	2
2. Antecedents de MA perifèrica o M cerebral prematura	1
<b>EXPLORACIÓ FÍSICA</b>	
Xantomes	6
2. Arc corneal (<45 anys)	4
<b>ANALÍTICA</b>	
1. CLDL $\geq$ 330mg/dl (8,5 mmol/L)	8
2. CLDL $\geq$ 250-329 mg/dl (6,5-8,5 mmol/L)	5
3. CLDL $\geq$ 190-249 mg/dl /4,9-6,5 mmol/L)	3
4. CLDL $\geq$ 155-189 mg/dl (4-4,9 mmol/L)	1
<b>ANÀLISIS GENÈTIC</b>	
1. Variant genètica	8
<b>CERT &gt;8 punts</b>	<b>Probable: 6-8 punts</b>
	<b>Possible: 3-5 punts</b>

# PREVALENÇA FENOTIP HF-HETEROZIGOTA EN POBLACIÓ MEDITERRÀNIA



Edat	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**

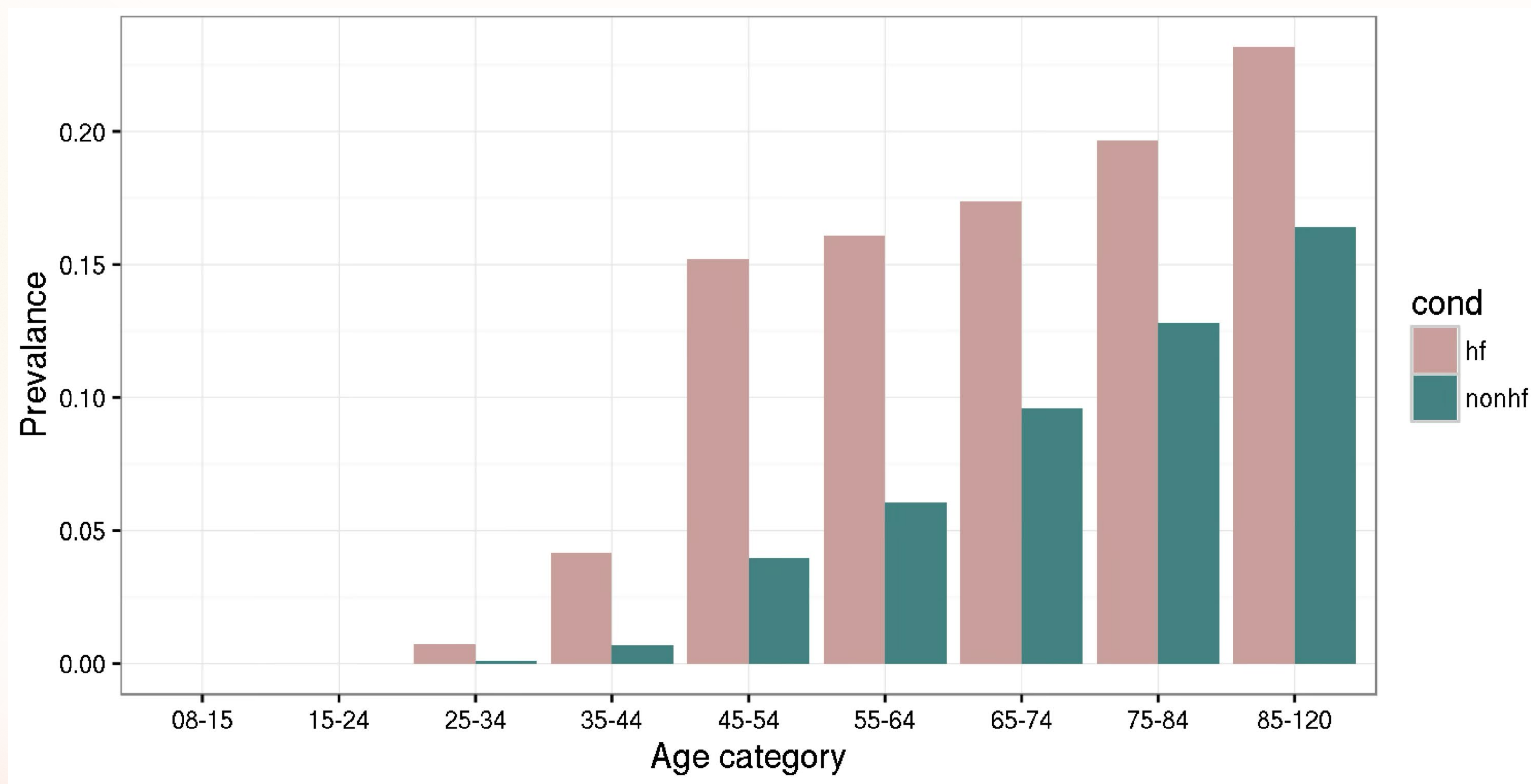
**1/230 HFHe**

**1/425.744 HFHo**

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

# PREVALENCIA MEDITERRÀNIA DE LA MALALTIA CARDIOVASCULAR EN F-HF VS NO F-HF

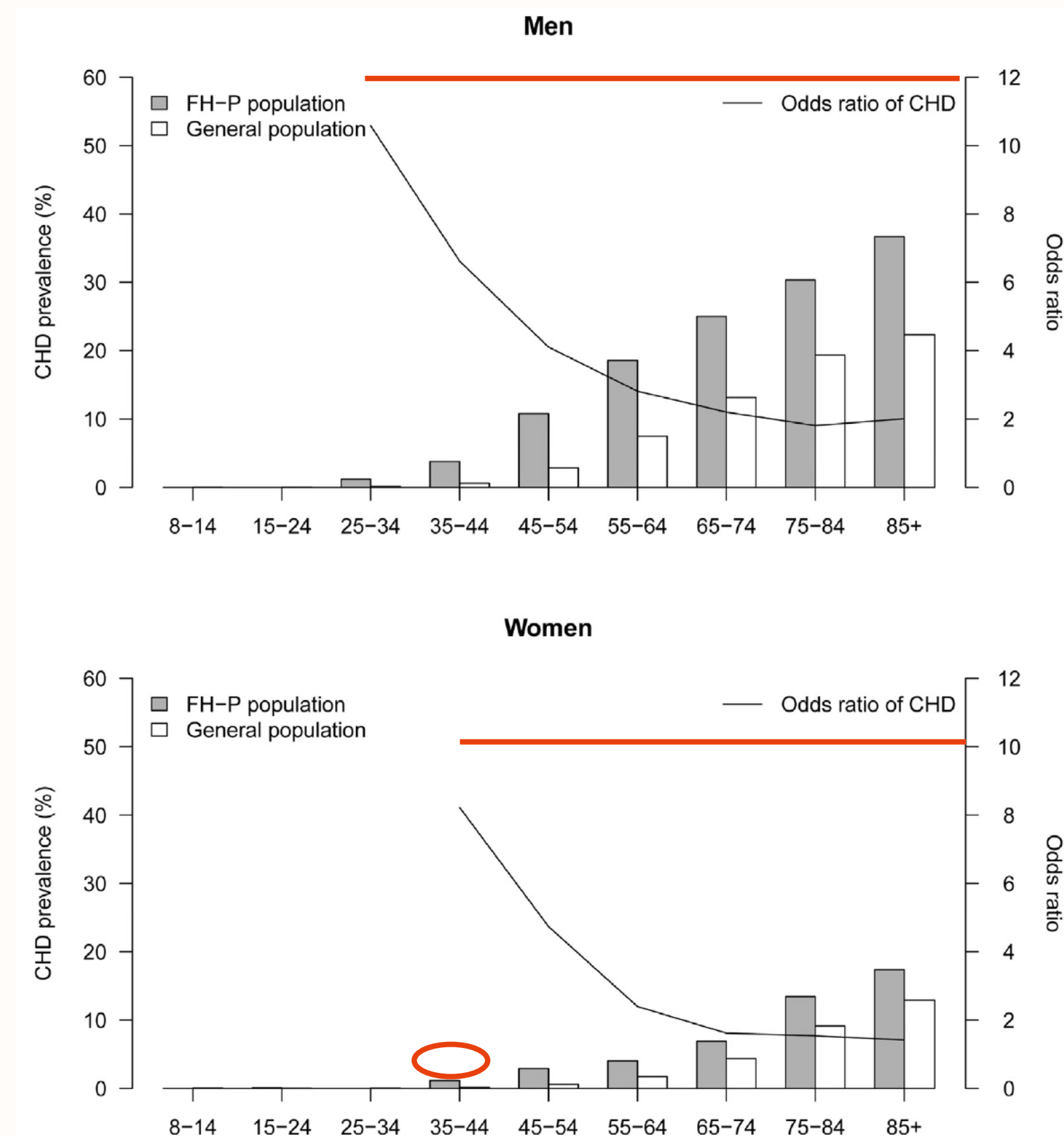
Fenotip HF 14.699 VS 2.554.644 població general



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

# PREVALENCIA MEDITERRÀNIA DE LA MALALTIA CARDIOVASCULAR EN F-HF VS NO F-HF

**Nº 14.699 HF-P**



**MCV: 2.578; M. Coronària: 2.077 (80%)**

**M. Coronària: 3.5**

**M. Coronària: 10 (25-34 anys)**

**M. Coronària: 6.4 (35-44 anys)**

**M. Coronària: 8.2 (35-44 anys)**

**M. Coronària: 4.5 (35-59 anys)**

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

# REGISTRE DEL SERVEI CATALÀ DE LA SALUT

The screenshot shows the registration page for the Catalan Health Service. At the top left is the logo of the Generalitat de Catalunya and the text 'Generalitat de Catalunya Departament de Salut'. Below this is the heading 'Portal d'aplicacions' and a blue bar labeled 'Identificació'. There are two input fields: 'Usuari' and 'Contrasenya'. To the right of these fields are three links: 'Vull canviar la meua contrasenya', 'Servei de suport a l'usuari', and '> Documents Genèrics'. Below the input fields is a checkbox labeled 'd'acord'. At the bottom, there is a section 'Directe als webs' with four buttons: 'Departament de salut', 'CatSalut', 'Canal Salut', and 'la meua salut' (with a speech bubble icon containing 'cat@salut'). A copyright notice '© 2005 Departament de Salut' is at the bottom right.

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

la meua salut  
cat@salut

© 2005 Departament de Salut

Fundació

**La Marató**

3cat

## Prevenció de la malaltia coronària a Catalunya augmentant el diagnòstic de la Hipercolesterolèmia Familiar

IPs:

Luis Masana Marín

HUSJ-Reus

Francisco Blanco Vaca

HUSCSP-Barcelona

# LA MARATÓ DE TV3

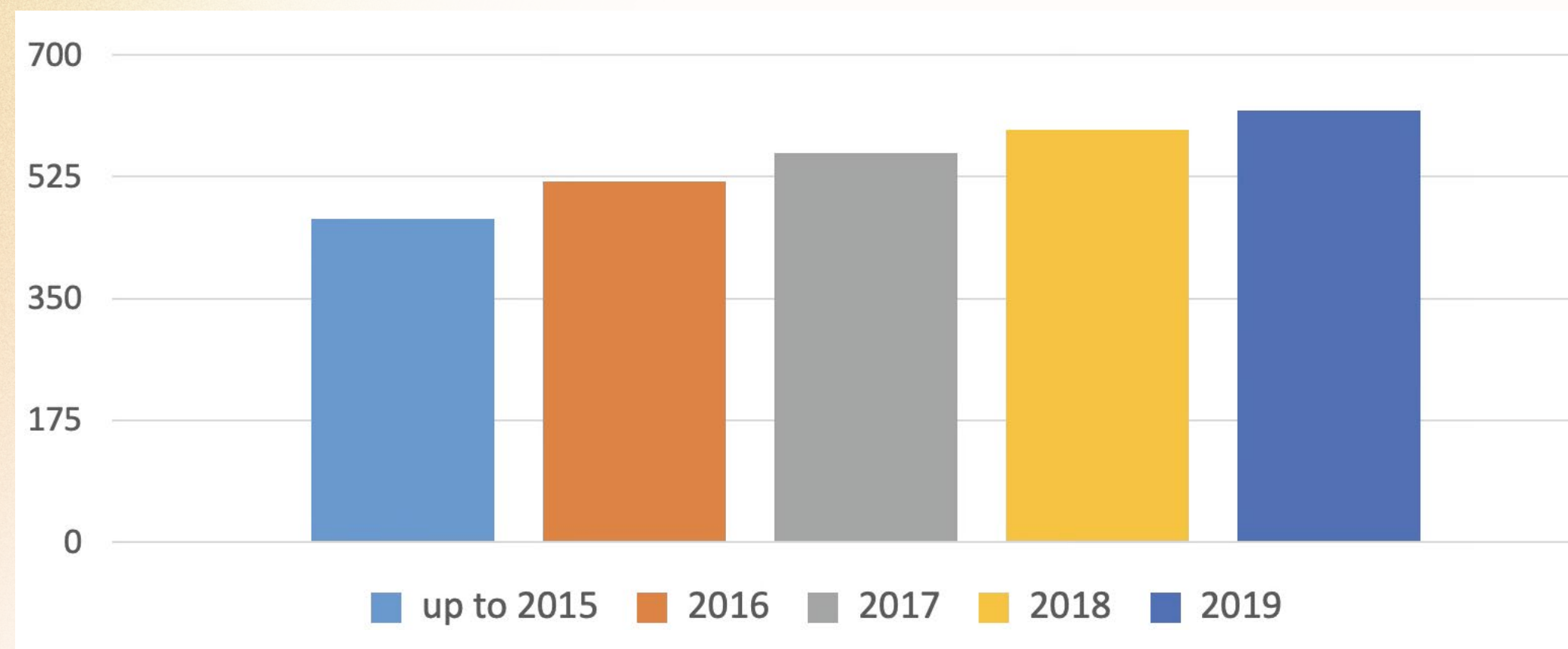
Població a Catalunya al 2019: **7.732.756 milions**

Població amb HF: **33.620**

Població HF diagnosticada: **4.843**

**14,4%**

Total FH patients in the SCS FH register- Tarragona -Reus (our unit)



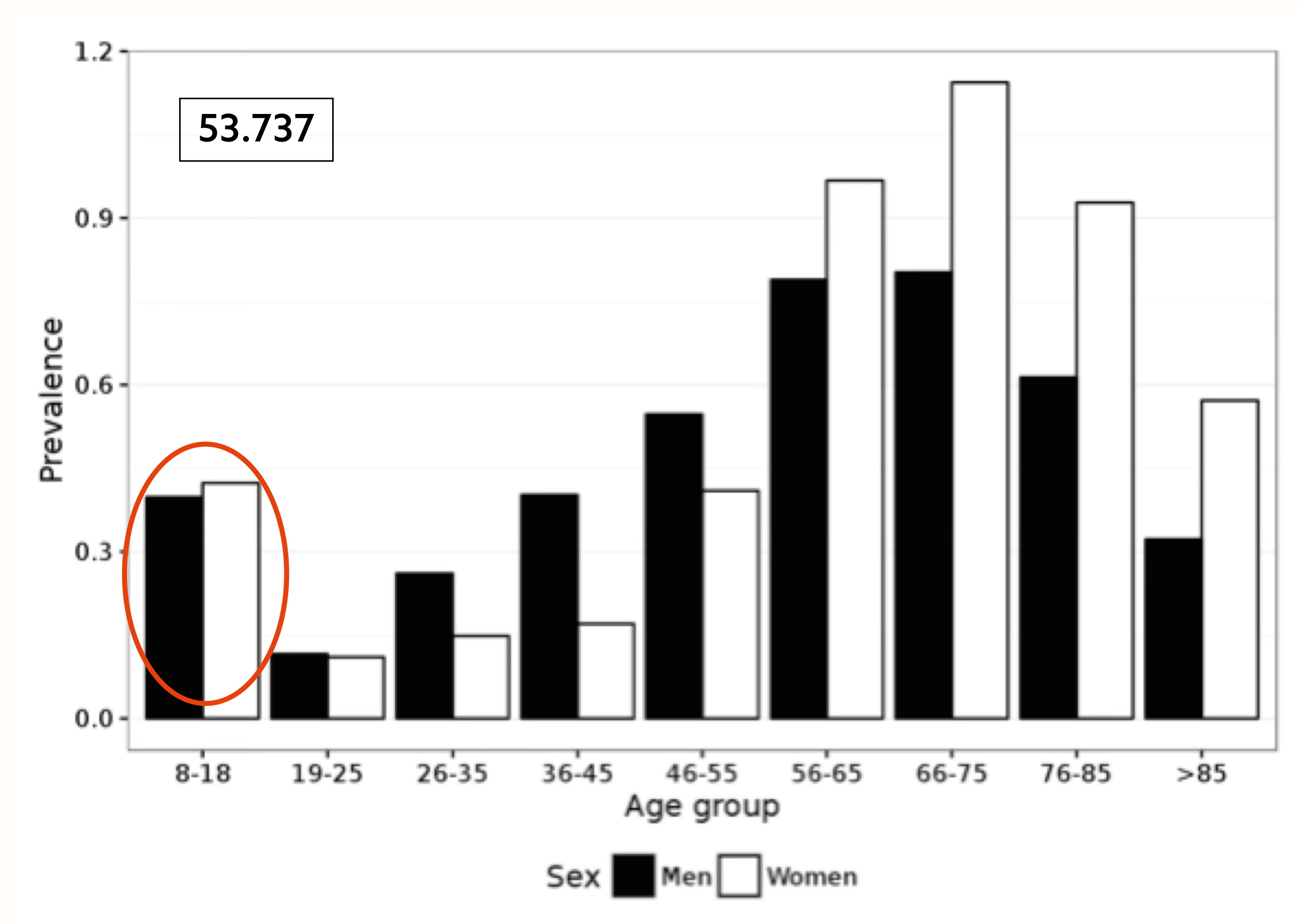
Any alta pacient RHFH	Nombre pacients
2004	590
2005	571
2006	312
2007	287
2008	265
2009	288
2010	281
2011	220
2012	206
2013	208
2014	245
2015	292
2016	237
2017	314
2018	278
2019	249
TOTAL	4.843

**11,4 %**

# PREVALENÇA FENOTIP HF-HETEROZIGOTA EN POBLACIÓ INFANTIL

**Prevalença HFHe: 1/217**

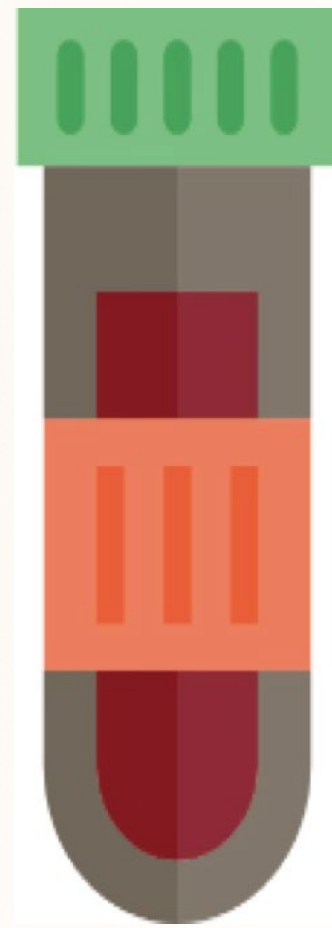
**249 nens <18 anys amb CLDL>190 mg/dL**  
**895 nens <18 anys amb CLDL>160 mg/dL**



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

# NENS: LDL+ HISTORIA FAMILIAR

## CHILDREN: LDL-C + Family History



### SUSPECT

- **LDL-C  $\geq$  130 mg/dL**

### HIGH PROBABILITY

- **LDL-C  $\geq$  190 mg/dL.**
- **LDL-C  $\geq$  160 mg/dL + family history of premature CHD.**
- **LDL-C  $\geq$  130 mg/dL + parent with FH genetic diagnosis.**

Morais López A et al. An Pediatr. 2009;70:488-96.

Arroyo Díez JF et al. Pediatr Integral. 2019;1:125-40.

Wiegman A et al. Eur Heart J. 2015;36:2425-37.

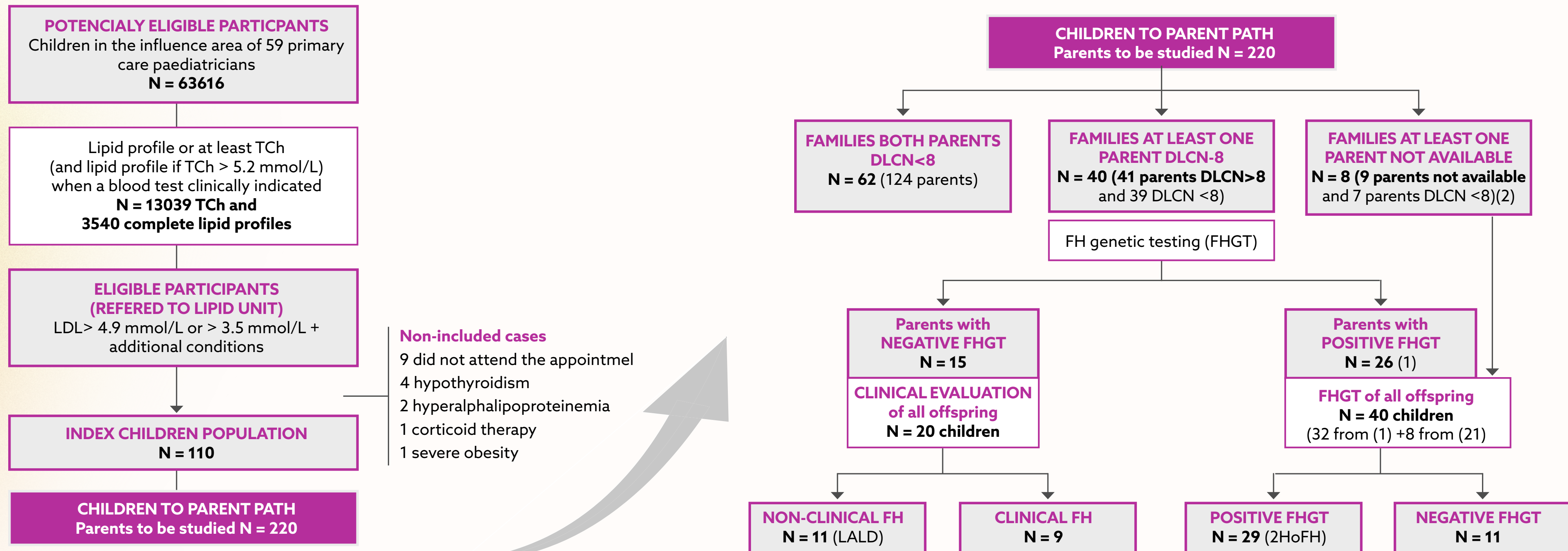
# DETECCIÓ PRECOÇ DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HETEROZIGOTA EN LA POBLACIÓ INFANTIL. PROJECTE *decopin*

## En base a estudis preliminars, establím els criteris de sospita:

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 Hipercolesterolemies secundàries (Hipotiroidisme 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.

# DETECCIÓ PRECOÇ DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HETEROZIGOTA EN LA POBLACIÓ INFANTIL. PROJECTE *decopin*

## Cribratge invers



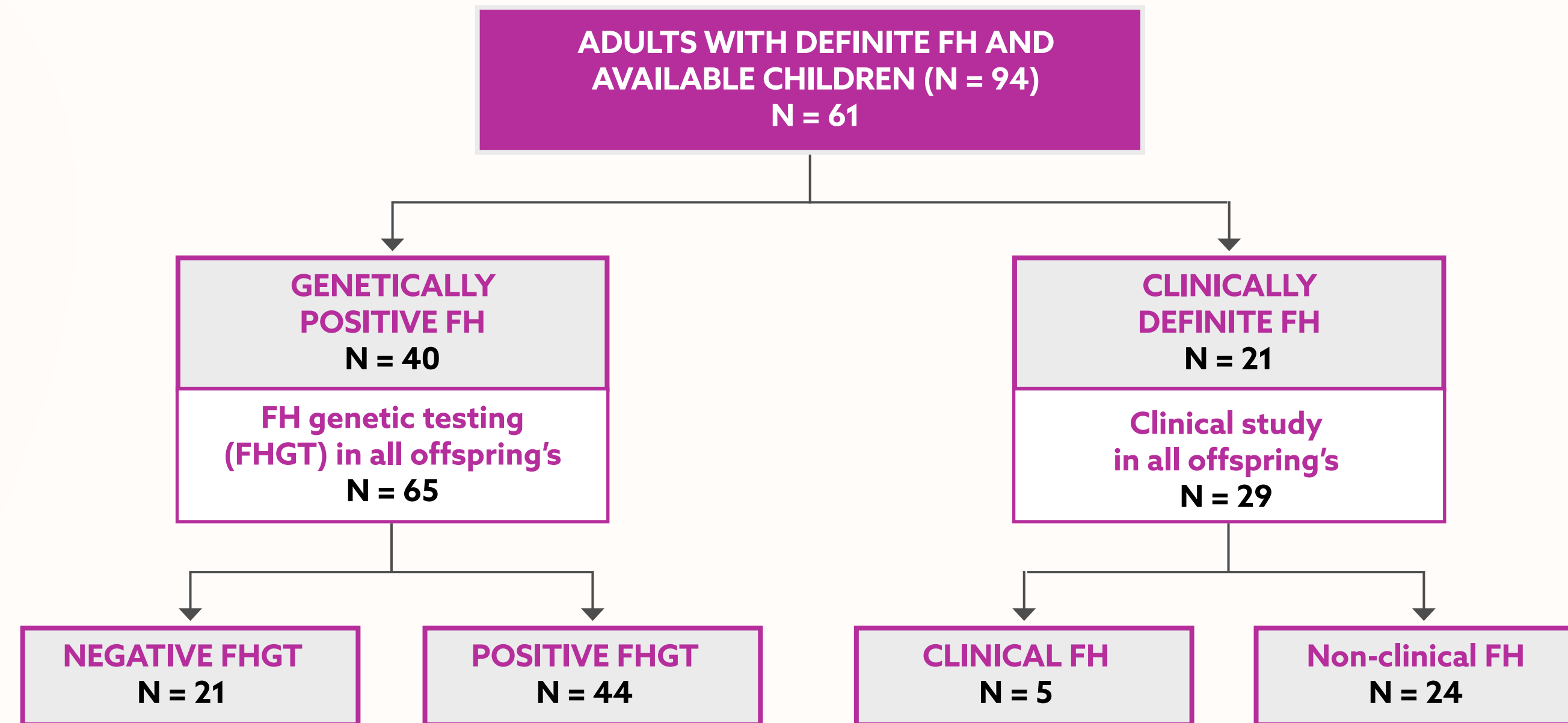
GP (genètica positiva), DG (diagnòstic clínic)

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

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

# DETECCIÓ PRECOÇ DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HETEROZIGOTA EN LA POBLACIÓ INFANTIL. PROJECTE *decopin*

## Cribratge directe



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

GP: genètica positiva, DC: diagnòstic clínic

# DETECCIÓ PRECOÇ DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HETEROZIGOTA EN LA POBLACIÓ INFANTIL. PROJECTE *decopin*

## 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
<b>0-16 anys</b>	<b>21</b>	<b>80</b>	<b>7</b>	<b>16</b>	<b>13</b>	<b>0</b>	<b>118</b>	<b>255</b>
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
<b>TOTAL</b>	<b>161</b>	<b>592</b>	<b>66</b>	<b>486</b>	<b>346</b>	<b>17</b>	<b>2927</b>	<b>4.595</b>

13%

2,64%

# HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HOMOZIGOTA

## Críteris Clínicis:

- CLDL sense tractament > 400 mg/dL ( 10 mmol/L).

### Factors addicionals:

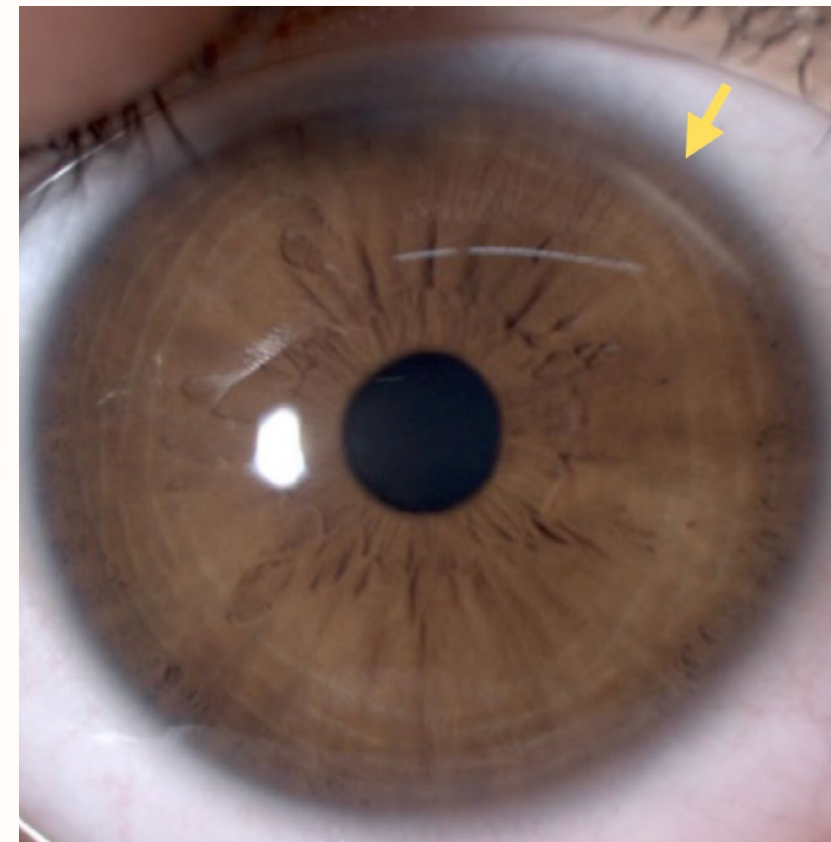
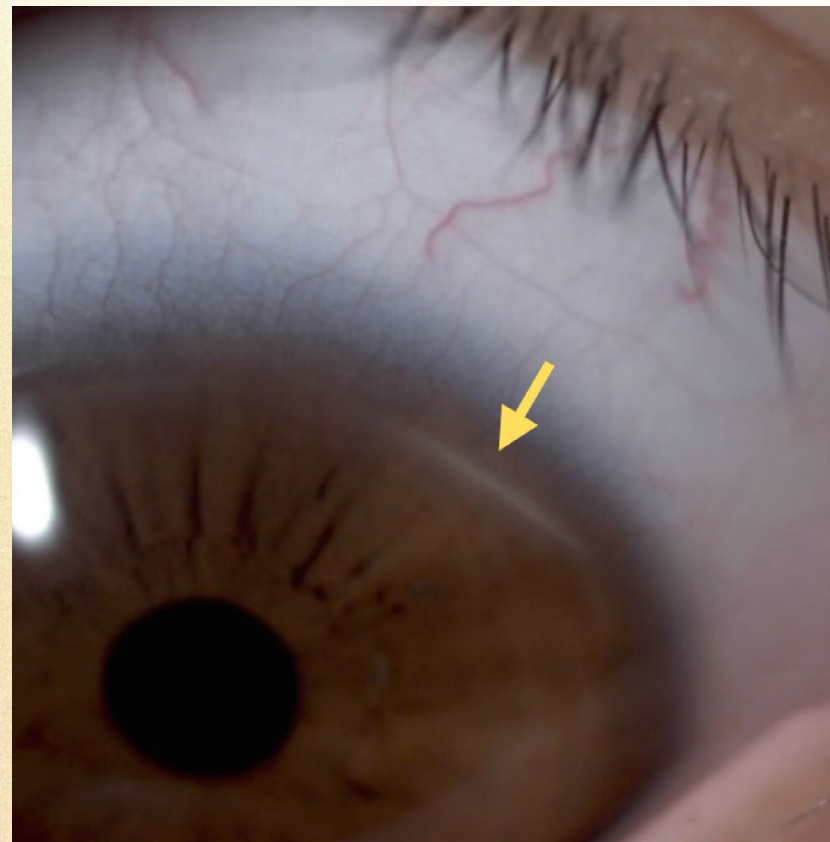
- Presència de xantomes cutanis o tendinós abans dels 10 anys.
- Nivells elevats de CLDL sense tractament en els dos pares compatible amb HFHe.  
En formes digèniques un progenitor pot tenir nivells de CLDL normals i l'altre nivells de CLDL compatible amb HFHo.

## Críteris Genètics:

- Confirmació genètica de les variants bialèliques patogèniques/probablement patogèniques en diferents cromosomes dels gens *RLDL*, *APOB*, *PCSK9* o *LDLRAP1* o > 2 variants de diferents locus.

# HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HOMOZIGOTA

**CT 741 mg/dL, HDL 57 mg/dL, LDL 673 mg/dL, TG 57 mg/dL**



# HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HOMOZIGOTA

**CT 741 mg/dL, HDL 57 mg/dL, LDL 673 mg/dL, TG 57 mg/dL**



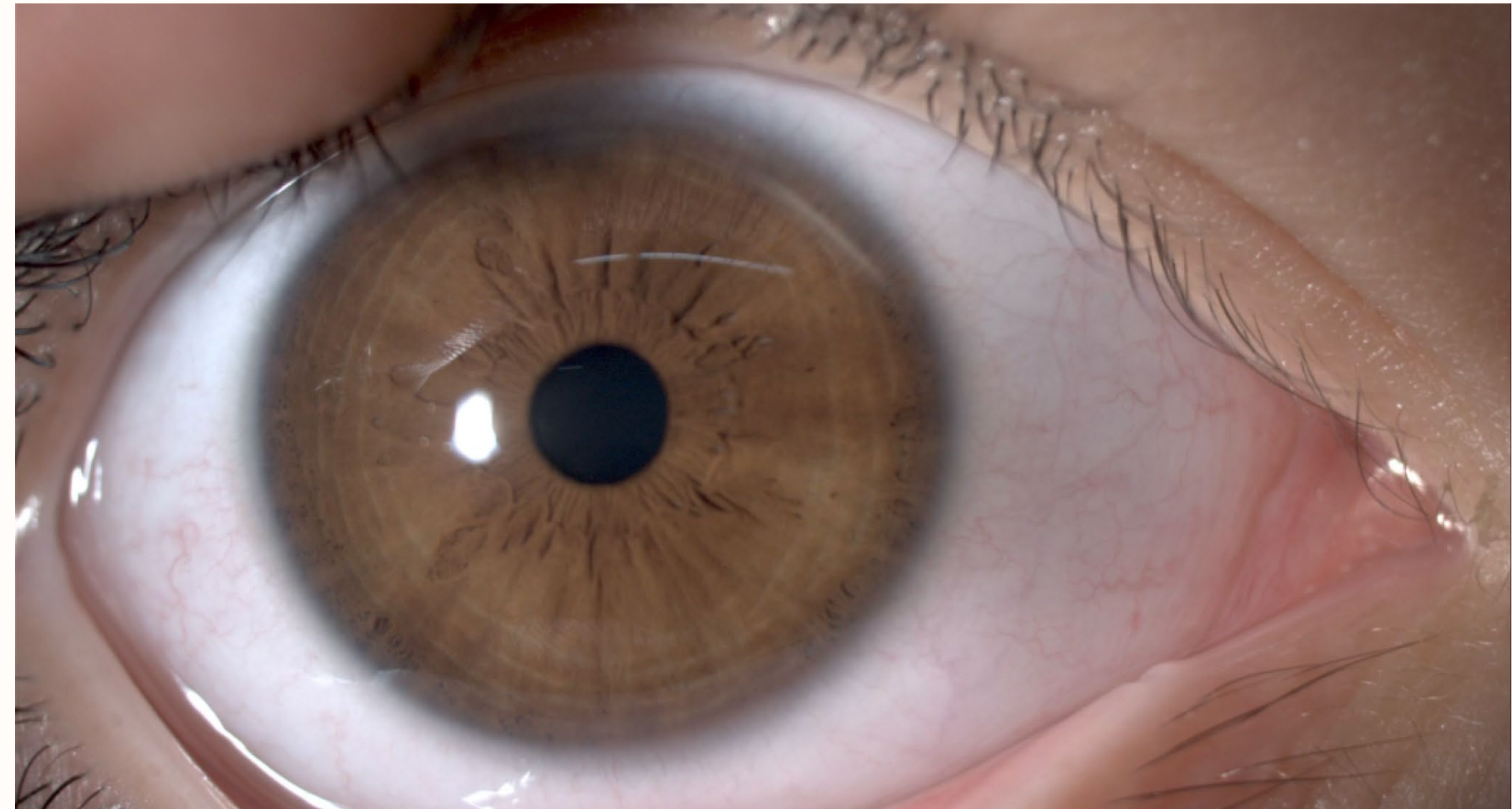
# HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HOMOZIGOTA

**CT 925 mg/dL, HDL 26 mg/dL, LDL 879 mg/dL, TG 120 mg/dL**



# HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR HOMOZIGOTA

**CT 925 mg/dL, HDL 26 mg/dL, LDL 879 mg/dL, TG 120 mg/dL**



# CRIBRATGE OPORTUNISTA

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 (Hipotiroidisme 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.

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

# CRIBRATGE MASSIU

## Recerca les histories clíniques: (filtra segons CT i CLDL)

- Recerca dels nens amb CT > 200 mg/dL.
- Recerca dels nens amb CLDL > 150 mg/dL.
- Recerca dels nens amb CLDL > 190 mg/dL.

Amb el patrocini de

**sanofi**