

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Enero- 2020

Defecto receptor LDL

Herencia Autosómica Dominante

> 800 mutaciones descritas

Cursa con fenotipo IIA (OMS 1970):

- Colesterol total aumentado a expensas de LDL.
- Triglicéridos normales

	Epidemiología	Clínica
HCF Homocigota	1:millón	IAM < 20a Xantomas < 5a
HCF Heterocigota	1:500 (5% de las dislipemias primarias)	IAM < 45a Xantomas Arco corneal < 45a

92200 sujetos en España
* *infraestimamos*

Recuerda:

Inhibidores de proproteína PCSK9 indicación

- HCF Heterocigota como coadyuvante
- HCF Homocigota a partir de los 12a y en combinación

Objetivo LDL según riesgo CV total

Criteria HF: Dutch Lipid Clinic Network

Familiares 1º grado	- Xantomas / Arco corneal - < 18 a LDL > p95	2
	- Coronariopatía precoz. Varones: <55 años; mujeres: <60 años - LDL > p95	1
Clínica	Coronariopatía o vascular precoz	2
	Neurovascular o periférica precoz	1
Exploración	Xantomas	6
	Arco corneal < 45 años	4
LDL	> 325 mg/dl	8
	251-325 mg/dl	5
	191-250 mg/dl	3
	155-190 mg/dl	1
ADN	Mutación gen LDLr, ApoB o PCSK9	8

Definitivo > 8 / Probable 6-8 / Posible 3-5 / Improbable 0-2 puntos