

Sospecha de Dislipemia Genética en Atención Primaria.

Juan A Gómez Gerique
Servicio de Análisis Clínicos
Hospital Marqués de Valdecilla. Santander

Las dislipemias son una de las patologías más frecuentes en la población. Tienen una elevada incidencia, ya que dependen tanto de causas genéticas, como de la asociación de factores genéticos con factores ambientales, como de la respuesta individual a las alteraciones metabólicas inducidas por otras enfermedades o su tratamiento.

Como consecuencia de lo anterior, su hallazgo en atención primaria suele ser extraordinariamente frecuente; en ocasiones, en individuos que están siendo tratados por otras patologías en las que el especialista no reconoce el elevado riesgo cardiovascular asociado a las alteraciones del metabolismo lipídico existente en sus pacientes, y en ocasiones como única patología emergente (en general asociada a un hallazgo casual).

En cualquier caso siempre se plantean varias incertidumbres significativas:

- > En qué paciente hay que buscar una posible dislipemia?
- > Cuales son las concentraciones de lípidos plasmáticos que debemos utilizar como indicadoras de la existencia de una dislipemia?
- > Qué hacer cuando detectamos la existencia de una alteración del metabolismo lipídico sin otra alteración significativa?
- > Qué hacer cuando detectamos a un paciente con un elevado riesgo cardiovascular?
- > Cuando derivar a un paciente a la Atención especializada?
- > Qué hacer delante de un paciente ya diagnosticado de otra patología, que además presenta una dislipemia?.

En esta sesión, intentaremos, por lo menos analizar las posibilidades más racionales relacionadas con cada una de estas incertidumbres.

En qué paciente hay que buscar una posible dislipemia?

Dada la elevada prevalencia de las dislipemias primarias y la importancia de establecer el nivel de riesgo cardiovascular, parece conveniente recomendar una búsqueda universal en toda la población a una edad temprana (detección de Hipercolesterolemia Familiar monogénica), probablemente a los 16 años (recomendación de máxima eficiencia), y una búsqueda oportunista (con ocasión de cualquier revisión médica) a cualquier edad.

Independientemente de lo anterior, existen una serie de datos (Antecedentes Familiares) que aconsejan realizar una búsqueda en el entorno familiar, por lo menos de primer grado. Estos antecedentes son, fundamentalmente, los de la existencia de una Dislipemia genética en un miembro de la familia (caso índice) o la aparición de una enfermedad coronaria precoz..

Cuales son las concentraciones de lípidos plasmáticos que debemos utilizar como indicadoras de la existencia de una dislipemia?

Es evidente que en el caso de la evaluación de las concentraciones de lípidos y lipoproteínas es necesario utilizar datos consensuados. No obstante, como punto de partida para la detección de Dislipemias genéticas, podemos utilizar el P95 de nuestra población, para lo cual podríamos referirnos a los datos del Estudio DRECE:

Población española 1992

COLESTEROL (mg/dl)

	P5	P10	P25	P50	P75	P90	P95
Mujeres							
5-12 a	122	136	150	171	190	209	219
13-19 a	122	128	143	161	181	204	228
20-29 a	127	137	154	174	201	226	248
30-39 a	139	151	169	186	211	234	249
40-49 a	146	161	181	202	231	259	271
50-59 a	168	181	204	230	259	284	304

Hombres

5-12 a	126	134	153	172	188	209	222
13-19 a	116	124	136	152	170	185	197
20-29 a	131	140	158	181	209	237	250
30-39 a	144	157	178	211	239	264	293
40-49 a	159	172	192	217	243	268	283
50-59 a	158	171	190	221	248	274	286

cLDL (mg/dl)

	P5	P10	P25	P50	P75	P90	P95
Mujeres							
Total	62	71	89	112	142	170	187
5-12 a	55	66	80	96	112	129	140
13-19 a	54	62	72	85	101	116	128
20-29 a	62	71	89	110	135	160	171
30-39 a	69	83	104	129	159	182	198
40-49 a	76	91	112	137	162	183	200
50-59 a	78	92	116	142	165	188	201

Hombres

Total	61	72	87	109	136	163	182
5-12 a	51	65	81	97	115	133	145
13-19 a	52	60	74	90	106	127	143
20-29 a	59	68	82	100	122	146	163
30-39 a	68	80	95	112	133	154	166
40-49 a	74	85	103	124	151	176	191
50-59 a	91	101	127	146	172	200	211

Estos datos sólo son útiles para la definición de Hiperlipemias genéticas, mientras que para la definición del riesgo individual (en ausencia de dislipemias genéticas) es más aconsejable utilizar los consensos existentes, y entre ellos, el que parece ser más adecuado a nuestra población es el del ATPIII. Algunos colectivos apoyan el uso de las recomendaciones derivadas del SCORE, no obstante, nuestra experiencia de la evolución de la población española (Estudio DRECE, actualmente con más de 15 años de seguimiento) es que estas recomendaciones subestiman el riesgo real en España.

Qué hacer cuando detectamos la existencia de una alteración del metabolismo lipídico sin otra alteración significativa?

Un paciente cuyas concentraciones de colesterol, triglicéridos o cLDL están por encima del p95 poblacional para su sexo y edad, o el cHDL está por debajo del p5, debe ser estudiado cuidadosamente. En primer lugar hay que descartar que estas alteraciones sean secundarias a otra alteración metabólica (lo cual no significa que dejen de ser importantes, ya que una dislipemia crónica secundaria es igual o más aterogénica que una primaria, para las mismas concentraciones de lípidos). Una vez que hemos establecido el diagnóstico cierto o de sospecha, es conveniente determinar la afectación cardiovascular del paciente (estudio en sí mismo bastante más complejo), y en cualquier caso tomar medidas de intervención, asumiendo que, por lo menos, se trata de un paciente de alto riesgo. Una excepción puede ser la derivada de una elevación aislada de la concentración de triglicéridos que puede requerir un estudio más específico y con frecuencia su derivación a una consulta especializada (en el caso de existir una hiperquilomicronemia o una hiperlipemia familiar combinada resistente al tratamiento). En esta presentación revisaremos brevemente algunas de las características de las principales hiperlipemias.

Qué hacer cuando detectamos a un paciente con un elevado riesgo cardiovascular?

La situación no es idéntica a la del párrafo anterior ya que una dislipemia primaria prácticamente siempre debe ser considerada como de alto riesgo (con algunas excepciones relacionadas con las hipertrigliceridemias), mientras que alteraciones del perfil lipídico que no superan los límites anteriormente citados (p5, p95) son muy frecuentes en pacientes que acumulan diversos factores de riesgo, de manera que su nivel de riesgo es lo suficientemente elevado como para requerir una intervención. Para ello, es aconsejable (en mi opinión) el uso de las recomendaciones del ATPIII, o incluso de las últimas recomendaciones que incluyen los FR emergentes en el momento de tomar una decisión de intervención.

Cuando derivar a un paciente a la Atención especializada?

Esta es una pregunta muy compleja y que probablemente tiene muchas respuestas posibles, pero solo una evidente: cuando la atención que reciba sea significativamente mejor que la que puede ofrecérsele en Atención primaria, tan solo o tanto como eso. Evidentemente, el desarrollo de los “componentes” de esta pregunta es bastante complejo y no excluye factores del tipo de política sanitaria.

Qué hacer delante de un paciente ya diagnosticado de otra patología, que además presenta una dislipemia?

Fundamentalmente, esta pregunta debería responderse en función de la patología coexistente y de quien asume la responsabilidad de su control. En el caso de que este control dependa de Atención primaria, como ya hemos comentado previamente, debe considerarse que la dislipemia puede ser igual o más aterogénica que una dislipemia primaria, y en consecuencia si se manifiesta de una forma crónica puede requerir una intervención sobre la misma; eso sí, con la complicación añadida de las interacciones entre patologías y entre fármacos, por lo que no es inusual que pueda ser necesario remitir al paciente a atención especializada, aunque solo sea por el tiempo y los estudios extra que hay que dedicar a estos pacientes.