



Resumen y Conclusiones

Fundación Hipercolesterolemia Familiar

www.colesterolfamiliar.org

Resumen y Conclusiones

Estrategias para mejorar el cuidado de los pacientes

- Importancia de las Organizaciones de Pacientes
- Concienciación y formación de los profesionales sanitarios
- Detección y cribado familiar es esencial
- Tratamiento en adultos y niños
- Importancia de los Registros para conocer la historia de la enfermedad

Necesidad de una estrategia de Detección de la HF

- Implicación y Responsabilidad de la administración sanitaria
- Desigualdades en el acceso a los fármacos y en el tratamiento entre CCAA
- Se dispone de un Estudio que demuestra la eficiencia de la Detección de la HF
- Por cada 6 personas detectadas y tratadas se evita un infarto en los próximos 10 años
- La HF no suele contemplarse en los planes de salud
- Tiene un Código de Identificación: ICD-10 Code

Resumen y Conclusiones

Estudio SAFEHEART

- Identifica los vacíos entre las recomendaciones de las guías y el cuidado real
- Registro de práctica clínica de elevada calidad
- Investigación traslacional. Historia natural de la HF
- Participación de 30 hospitales del Sistema Nacional de Salud y centros de AP
- N= **5.476**; **4119 HF** y 1357 no HF (familiares no afectados)
- Eventos totales en 10 años seguimiento: 561. Total de Eventos CV: 417 casos

Tratamiento de la HF en niños y adolescentes:

- Estatinas a partir de los 8-10 años y a la dosis más bajas: titular en función de C-LDL y tolerancia
- No existe evidencia para un objetivo absoluto en C-LDL en niños: Recomendado <135 mg/dL
- En algunos se puede necesitar la adición de Ezetimibe (10 años)
- Valorar efectos inmediatos y consecuencias a largo plazo. Consensuar con los padres

Resumen y Conclusiones

Estatinas: Eficacia vs Efectos Adversos

- Seguras incluso en niños con escasos efectos adversos.
- Intolerancia Muscular sobrevalorada. Desinformación y noticias falsas. Efecto nocebo
- Evidencia de Muerte Cardiovascular por la suspensión

Papel de la Lp(a) en el riesgo CV residual y en el manejo del paciente con HF

- Se deben medir los niveles de Lp(a) en todos los pacientes con HF
- Lp(a) >50 mg/dL e HF aumenta cuatro veces el riesgo de enfermedad CV
- Papel importante junto con C-LDL e Hipertensión en el desarrollo de Estenosis Aórtica grave

Guías Europeas de dislipidemia y prevención de la ECV. Que nos aportan en el manejo de la HF?

- Reducción Relativa C-LDL $\geq 50\%$ y nivel absoluto: <70 y <55 mg/dL en Prev primaria y secundaria
- Valorar C-LDL absoluto <100 y <70 mg/dL según AHA en Prev primaria y secundaria
- Las **ecuaciones de riesgo** son la base de la valoración del riesgo CV
- Implicación en los costes de salud y en el coste-eficacia del trto. médico
- Hay que **individualizar** el riesgo en el paciente con HF. No es igual para todos

Resumen y Conclusiones

Necesidad de Estratificar el Riesgo CV en la HF:

-Ecuación de Riesgo SAFEHEART (SF-RE)

- Índice de Precisión 85%. Validación Externa. Nos ayuda a calcular el NNT con los iPCSK9
- Riesgo a 10 años ≥ 2.5 y $< 5\%$: Moderado; ≥ 5 y $< 10\%$: Alto; $\geq 10\%$: Muy alto

-Papel de la Imagen

- Presencia de Calcio Coronario $>$ riesgo CV. Valorar si el resultado nos va a condicionar el tratamiento

Tratamiento en adultos

- Estatinas potentes (ATV, RV) asociadas a Ezetimibe cuando se precise
- Tratamiento combinado con iPCSK9 cuando no se consiguen objetivos en C-LDL
- Nuevos fármacos: Ácido bempedoico e Inclisiran
- Ácido bempedoico: Reduce C-LDL $> 60\%$ en triple terapia oral (junto con Estatina y Ezetimibe)
- Inclisiran: Reducción media C-LDL 50% (asociado a Estatinas y/o Ezetimibe). Administración cada 6 meses

Resumen y Conclusiones

- **¿Qué pacientes necesitan los inhibidores de PCSK9?**
- No alcanzan niveles adecuados de C-LDL según su riesgo CV tras terapia hipolipemiante intensiva
- Enfermedad CV de Alto y muy Alto Riesgo. Intolerancia a las Estatinas
- Hipercolesterolemia Familiar
- En Ensayos Clínicos solo se reduce el riesgo de mortalidad total y CV en pacientes con LDL>100 mg/dL

Inhibidores de la PCSK9 en el Estudio SAFEHEART

- El tratamiento con iPCSK9 en 433 pacientes durante 2.5 años fue seguro y eficaz
- Reducción media en C-LDL **61%** (tratamiento previo con ES + EZ): C-LDL 62 mg/dl
- **80%** pacientes sin ECV alcanzaron un C-LDL <100 y **67%** con ECV <70 mg/dL
- El 42% (n=182) alcanzaron un C-LDL <55 mg/dL

Resumen y Conclusiones

Detección de HF y cribado familiar

- Sospecha con **CT \geq 300** y/o **C-LDL >220** mg/dL en adultos
- Historia familiar de hipercolesterolemia
- Búsqueda oportunista del Caso Índice a través de una **alerta de laboratorio**
- Posterior cribado familiar

Papel del Médico de AP

- Detección y Tratamiento fácil. Porque no se detecta?
- Detección de la HF es una buena práctica médica

Utilidad de la Detección Genética

- Facilita el cribado en cascada familiar y evita el solapamiento con otras HC
- Precisión en el diagnóstico y en la respuesta al tratamiento

Marcadores Biológicos en la Predicción del Riesgo CV en la HF

- Progresión de la enfermedad aterotrombótica. Predicción de eventos CV

Resumen y Conclusiones

HF Homocigota

- Hipercolesterolemia grave (Colesterol >500 mg/dL)
- Reto Clínico por su elevada mortalidad CV. Detectar antes de los 2 años
- Disponibilidad de trtos eficaces. Accesibilidad de Lomitapide

Síndrome de Quilomicronemia Familiar

- Hipertrigliceridemia grave (Triglicéridos >900 mg/dL)
- Asociado con episodios recurrentes de pancreatitis
- Dieta es importante
- Disponibilidad de trto eficaz: Volanesorsen

COVID-19 e HF

- Puede aumentar el riesgo CV durante la infección y la recuperación
- Se aconseja el uso continuado del tratamiento para la HF: Puede disminuir la mortalidad

Futuro del Estudio SAFEHEART

- Servir al interés de los pacientes. Divulgación del conocimiento científico de elevada calidad.
- Importancia de un adecuado seguimiento y Estudios futuros