



SEC- PRIMARIA

Proceso Hipercolesterolemia Familiar

25 de abril de 2017

SEC-PRIMARIA. Hipercolesterolemia Familiar

Copyright @Sociedad Española de Cardiología.

Reservados todos los derechos. El contenido de la presente publicación no puede ser reproducido, ni transmitido por ningún procedimiento electrónico o mecánico, incluyendo fotocopia, grabación magnética, ni registrado por ningún sistema de recuperación de información, en ninguna forma, ni por ningún medio, sin la previa autorización por escrito del titular de los derechos de explotación de la misma.

Índice

1.	<i>Proceso SEC-AP Hipercolesterolemia Familiar</i>	5
2.	<i>Contenidos mínimos del Informe de alta de un paciente con HF</i>	5
2.1.	<i>Consideraciones generales</i>	5
2.2.	<i>Diagnóstico de hipercolesterolemia familiar en el contexto de un síndrome coronario agudo</i>	6
2.3.	<i>Diagnóstico de hipercolesterolemia familiar fuera del contexto de un evento agudo</i>	7
2.4.	<i>Diagnóstico de hipercolesterolemia familiar en niños</i>	8
3.	<i>Rutas asistenciales en Hipercolesterolemia Familiar (HF)</i>	8
3.1.	<i>Cribado en cascada familiar y manejo del paciente con HF</i>	8
3.2.	<i>Rutas asistenciales en HF</i>	9
3.2.1.	<i>Hipercolesterolemia familiar en niños (menores de 14 años). (Pediatría)</i>	9
3.2.2.	<i>Hipercolesterolemia familiar en adultos / población general (a partir de los 14 años). (Médico de familia)</i> 10	
3.2.3.	<i>Hipercolesterolemia familiar en adultos con evento cardiovascular (Cardiólogo)</i>	10
3.2.4.	<i>Hipercolesterolemia familiar homocigota, o con dificultades en el control, en niños o adultos con evento cardiovascular. (Unidad de lípidos especializada: médicos internistas, endocrinos, grupo multidisciplinar etc.)</i> ...	11
4.	<i>Estándares e indicadores</i>	12
	<i>Anexo 1. Principios generales para la elaboración de una ruta asistencial</i>	14
	<i>Referencias</i>	15

Tablas

<i>Tabla 1. Sugerencias de las sociedades científicas para el tratamiento de la HF con anticuerpos monoclonales anti-PCSK9</i>	12
<i>Tabla 2. Estándares e indicadores de la ruta asistencial HF</i>	12
<i>Anexo 1. Principios generales para la elaboración de una ruta asistencial</i>	14

Figuras

<i>Figura 1. Esquema de un programa de detección y cuidado de la hipercolesterolemia familiar</i>	8
---	---

Comité SEC-AP-Hipercolesterolemia Familiar:

- **Coordinador SEC- Primaria:** Rafael Hidalgo Urbano. Hospital Virgen de la Macarena. Sevilla
- **Coordinadora del Proceso:** Regina Dalmau González-Gallarza. Hospital Universitario La Paz. Madrid
- **Miembros del grupo de trabajo:**
 - Almudena Castro Conde, Hospital Universitario La Paz. Madrid
 - Josep Franch Nadal. Centro de Salud Raval Sud . Barcelona
 - Mariano de la Figuera. Centro Atención Primaria Sardenya. Barcelona
 - Juan Carlos Obaya Rebollar. Centro de Salud la Chopera. Alcobendas. Madrid.
Coordinador Atención Primaria
- **Presidente de la SEC:** Andrés Íñiguez Romo.

1. Proceso SEC-AP Hipercolesterolemia Familiar

El Proceso SEC-AP Hipercolesterolemia Familiar (HF), está integrado por tres instrumentos de gestión clínica:

- Contenidos mínimos del Informe de la consulta de Cardiología.
- Ruta asistencial del paciente con HF.
- Contenidos formativos del proceso SEC-AP_HF

El contenido de este proceso ha sido conciliado con el proceso SEC-Hipercolesterolemia Familiar (HF).

2. Contenidos mínimos del Informe de alta de un paciente con HF

El informe de alta es clave para garantizar una adecuada continuidad asistencial entre el cardiólogo y el médico de Atención Primaria (AP).

El informe de alta debe exponer de una manera clara y concisa aquellos aspectos más relevantes que hayan ocurrido durante el ingreso, así como destacar aquellos elementos que ayuden a comprender la gravedad de la enfermedad que padece el paciente y la actitud concreta que se debe tomar con el mismo, tanto desde el punto de vista del cardiólogo como del médico de Atención Primaria.

El informe de alta debe cumplir con la normativa establecida por el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada. Se recomienda que para la elaboración del informe de alta médica se sigan las recomendaciones del consenso para la elaboración del informe de alta hospitalaria en especialidades médicas¹.

La disponibilidad de informes de alta prediseñados permite elaborar un check-list de los aspectos que necesariamente deben ser contemplados.

2.1. Consideraciones generales

La hipercolesterolemia familiar (HF) supone un reto asistencial por su significativo impacto sobre el pronóstico cardiovascular de las personas portadoras, y por el beneficio que supone el diagnóstico y tratamiento precoz tanto en portadores como en su descendencia. Una vez diagnosticada la HF, el antecedente debería reflejarse claramente en la historia electrónica y en todo informe clínico del paciente en cuestión, tanto por su relevancia asistencial como por la importancia de reforzar la adherencia al tratamiento farmacológico y al estilo de vida saludable. Si el objetivo es realizar un diagnóstico y tratamiento precoz de la HF, la situación

ideal es aquella en la que el primer diagnóstico no se produce a raíz de un evento cardiovascular, sino en el marco de la prevención primaria. No obstante, la situación real es que muchos pacientes con HF no están diagnosticados ni tratados, y en muchos casos la primera sospecha diagnóstica se establece a raíz de un evento cardiovascular agudo prematuro. En cualquiera de los casos, tras el primer diagnóstico de HF, bien sea por criterios clínicos como en aquellos casos en los que además se confirma el genotipado, el paciente debería recibir la adecuada información clínica sobre la naturaleza de la enfermedad, su heredabilidad, y la relevancia del tratamiento tanto farmacológico como higiénico-dietético. Dicha información debería darse tanto de forma verbal como escrita, y dado que su extensión seguramente exceda la de cualquier informe clínico, debe considerarse la posibilidad de entregar un adendum o díptico que pueda ser utilizado tanto en las consultas de Atención Primaria como en las de Atención Especializada. Existen también recursos on-line con información para pacientes en páginas como la de la Fundación para la Hipercolesterolemia Familiar americana, cuyos contenidos están disponibles en distintos idiomas incluido el español (<https://thefhfoundation.org>). La Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) es una organización benéfica asistencial de ámbito nacional creada para concienciar a la población sobre la importancia del colesterol elevado de origen genético, y la necesidad de promover la detección precoz en las familias, así como personas que presentan Hipercolesterolemia Familiar. (<https://colesterolfamiliar.org>). También la Fundación Española del Corazón (<https://fundaciondelcorazon.com>) dispone en su página web de distintos recursos de información dirigida a pacientes y familiares, consejos de estilo de vida u otros enlaces de interés.

2.2. Diagnóstico de hipercolesterolemia familiar en el contexto de un síndrome coronario agudo

Si en el contexto de un ingreso por síndrome coronario agudo (SCA) se sospecha la presencia de HF según criterios clínicos, en pacientes sin diagnóstico previo, lo más probable es que en el momento del alta no se haya realizado el test genético ni se hayan alcanzado los objetivos de control lipídico. Además de los estándares de calidad del informe de alta tras un SCA, en este caso deberían tenerse en cuenta ciertos aspectos:

- Incluir el diagnóstico de probable HF en los juicios diagnósticos.
- Incluir la recomendación de realizar un estudio genético si es que no se ha realizado (recomendación IC en las guías europeas de control lipídico²) o remitir a la consulta correspondiente.

- Especificar la recomendación de realizar un screening familiar en cascada (recomendación IC en las guías europeas de control lipídico²).
- Incluir la recomendación de trasladar las medidas de corrección de estilo de vida (dieta cardiosaludable y práctica de ejercicio regular) a los familiares de primer grado. Al margen de que sean portadores o no, y teniendo en cuenta además que algunas formas de HF son poligénicas, es una oportunidad de promover un estilo de vida saludable como medida de prevención cardiovascular.
- El informe de alta debe resaltar la importancia de alcanzar los objetivos lipídicos, optimizando de forma escalonada el tratamiento farmacológico. El tratamiento al alta en la mayoría de los casos consistirá en estatinas a dosis altas, pero en los casos de HF lo más probable es que no se alcancen los objetivos terapéuticos de control lipídico con la pauta inicial y que sea necesario optar por las combinaciones de fármacos recogidas en las recientes guías de control de la dislipemia². En estos casos es especialmente relevante la coordinación entre Atención Primaria y Atención Especializada en aras de alcanzar los objetivos, evitando caer en la inercia terapéutica en este grupo de pacientes con reconocido aumento de riesgo de eventos recurrentes. Por todo ello, el informe de alta debería incluir las recomendaciones de seguimiento del paciente así como los plazos para monitorizar las cifras de cLDL hasta que se alcancen los objetivos.

2.3. Diagnóstico de hipercolesterolemia familiar fuera del contexto de un evento agudo

La situación ideal en el marco de la prevención cardiovascular es que el diagnóstico de HF se realice antes de que ocurra un evento agudo, facilitando así el inicio precoz del tratamiento hipolipemiente. El diagnóstico puede realizarse de forma oportunista en Atención Primaria, bien sea por la detección de cifras altas de colesterol LDL, por la historia familiar de enfermedad cardiovascular prematura, o la presencia de signos clínicos como xantomas tendinosos o arco corneal. Los criterios de la MEDPED (Make Early Diagnosis to Prevent Early Death) de la OMS³, o los de la Red de Clínicas de Lípidos Holandesas (DLCN)⁴, son de fácil aplicación y permiten el diagnóstico definitivo, probable o posible según la puntuación. El diagnóstico debería quedar claramente reflejado en la historia electrónica del paciente, y además el paciente debe recibir la información suficiente tanto de forma oral como a ser posible escrita. Tal y como recomiendan las guías, el diagnóstico de un caso índice debe abrir la puerta a un screening familiar en cascada, y según la disponibilidad a un estudio genético. Dada la alta probabilidad de enfermedad subclínica en estos pacientes afectos, se valorará

individualmente la necesidad de derivación a Atención Especializada para completar su estudio.

2.4. Diagnóstico de hipercolesterolemia familiar en niños

Ante el diagnóstico de un caso índice, independientemente del nivel asistencial en el que se realice, debe activarse el screening familiar en cascada. Las guías recomiendan que los hijos de pacientes con HF se diagnostiquen lo antes posible, reciban la educación adecuada sobre estilo de vida, y reciban tratamiento farmacológico al final de la infancia o principio de la adolescencia, según las cifras de cLDL (recomendación IC2). En este sentido, es importante que el Pediatra de referencia sea puesto en alerta sobre la necesidad de este screening, y que refleje también en la historia electrónica el antecedente de HF.

Los raros casos de hipercolesterolemia familiar homocigótica deberían ser remitidos a unidades especializadas por la complejidad de su manejo.

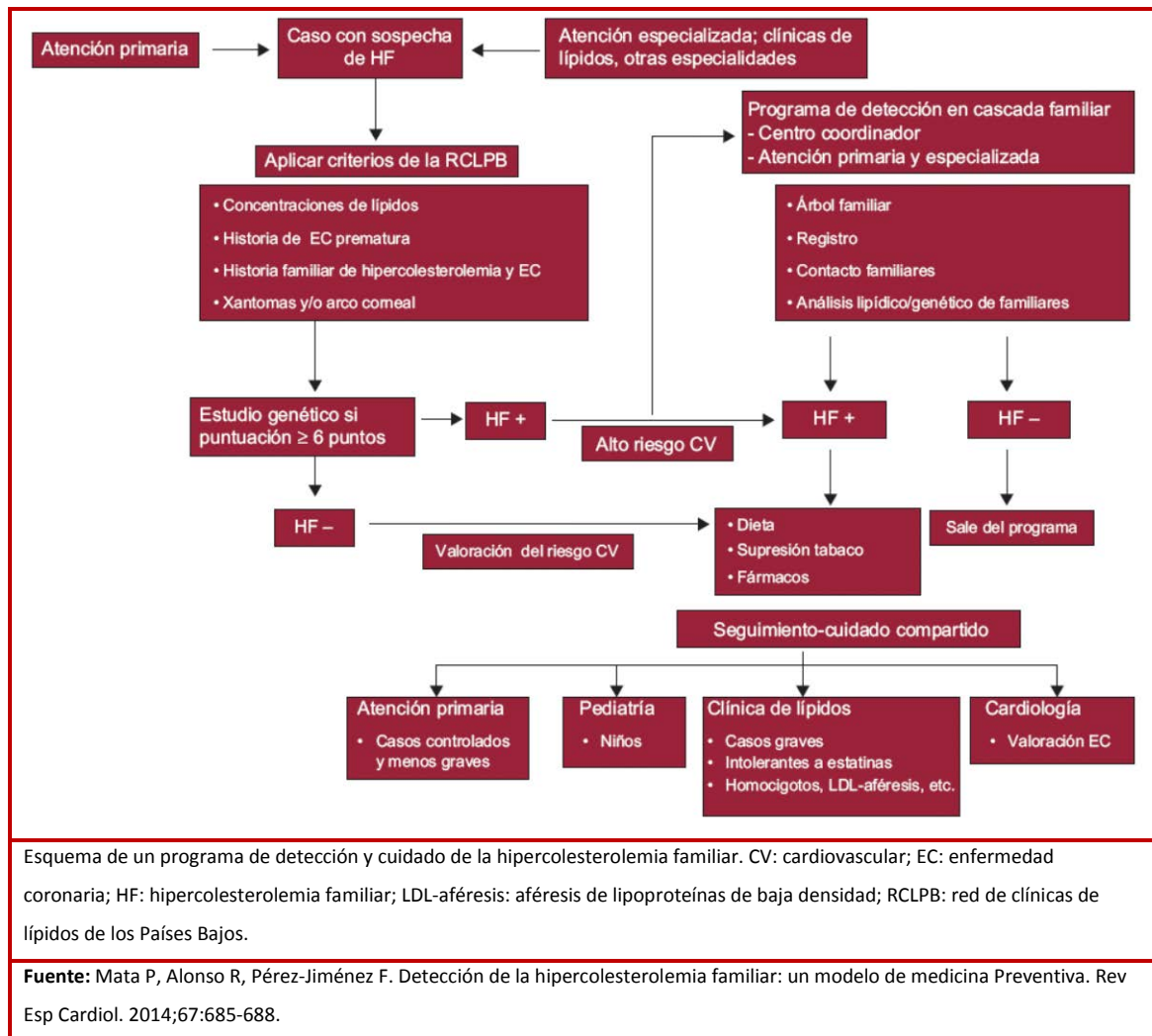
3. Rutas asistenciales en Hipercolesterolemia Familiar (HF)

La HF es la causa genética más frecuente de enfermedad coronaria prematura. La HF acelera la enfermedad aterosclerótica coronaria de una a cuatro décadas.

3.1. Cribado en cascada familiar y manejo del paciente con HF

Ante la sospecha de un cuadro de HF se recomienda seguir el algoritmo representado en la figura 1.

Figura 1. Esquema de un programa de detección y cuidado de la hipercolesterolemia familiar



3.2. Rutas asistenciales en HF

3.2.1. Hipercolesterolemia familiar en niños (menores de 14 años). (Pediatria)

- Diagnóstico precoz de HF en la infancia en pediatria.
 - Cribado a partir de los 2 años y antes de los 10 años en niños con un familiar diagnosticado de HF.
 - Seguimiento y diagnóstico en niños con LDL >190 mg/dl, o >150 mg/dl con perfil genético familiar. Deben realizarse 2 determinaciones con 2 meses de diferencia.
 - Seguimiento y diagnóstico en niños con sospecha de HF homocigota con LDL > 500 mg/dl, o > 300 mg/dl con tratamiento con estatinas. El diagnóstico no debe demorarse e incluso valorarlo durante el primer año de vida.
- Tratamiento en la infancia por pediatria de los pacientes con HF
 - Basado en la alimentación y evitar en el desarrollo el hábito de fumar fomentando el hábito de ejercicio.

- Estatinas a partir de 8-10 años en heterocigotos, no suficiente evidencia de seguridad en menores de 8 años, y más precozmente en homocigotos (al diagnóstico) ya que el riesgo de no tratar no es asumible.
- Tratamiento con LDL aféresis en homocigotos.

3.2.2. Hipercolesterolemia familiar en adultos / población general (a partir de los 14 años). (Médico de familia)

- Diagnóstico precoz de HF de la población general en atención primaria.
 - Continuidad en la asistencia del paciente remitido desde Pediatría.
 - Detección de casos índice.
 - Detección precoz en cascada familiar.
 - Colesterol total > 300 mg/dl o enfermedad cardiaca prematura o signos clínicos. El estudio genético es costo efectivo y confirma el diagnóstico. 20% falsos negativos solo con LDL.
 - Colesterol LDL en adultos >190 mg/dl o colesterol no-HDL >220 mg/dl.
- Tratamiento de la población en atención primaria con diagnóstico de HF.
 - Inicio y control adecuado en programas establecidos en primaria (médico y enfermería) de dieta, ejercicio e inicio de estatinas.
 - Control de la población con HF con los siguientes criterios de calidad:
 - ✓ Objetivo de LDL < 70 mg/dl en pacientes de muy alto riesgo (evento CV o diabéticos).
 - ✓ LDL < 100 mg/dl en pacientes con algún factor de riesgo añadido sin evento CV.
 - ✓ LDL < 130 mg/dl en población joven y sin factores de riesgo añadidos a la HF.
 - ✓ En cualquier caso, recomendable reducir 50% el nivel basal de LDL al diagnóstico.

3.2.3. Hipercolesterolemia familiar en adultos con evento cardiovascular (Cardiólogo)

- Diagnóstico en pacientes con cardiopatía isquémica
 - Estudio de pacientes con diagnóstico de HF remitidos por médico de familia o unidad de lípidos para descartar procesos isquémicos silentes o enfermedad coronaria a pesar de no presentar eventos detectados.
 - ✓ El cardiólogo debe sospecharla e iniciar una valoración precisa en pacientes varones < 50 años o mujeres < 60 años con CI o con alto riesgo por hipercolesterolemia familiar en seguimiento en clínica de lípidos.

- ✓ Seleccionar y estudiar los pacientes que cumplan criterios.
 - ✓ Estudio de caso índice según escalas comentadas.
 - ✓ Ofrecer estudio genético a aquellos con alta probabilidad (>6 puntos según criterios de la red de clínicas holandesas)⁴.
 - ✓ Inicio de tratamiento intensivo y objetivos según lo descrito en apartado de tratamiento.
 - ✓ Iniciar red asistencial para el seguimiento y diagnóstico familiar.
- Tratamiento en pacientes con HF y enfermedad cardiovascular.
 - Objetivo de LDL < 70 mg/dl.
 - ✓ Para ello, Iniciar estatinas (atorvastatina 80 mg/día o rosuvastatina 20 mg/día).
 - ✓ Añadir ezetimiba y/o IPCSK9 si LDL >100 mg/dl a pesar del tratamiento. Si no se alcanza LDL entre 70-100 mg/dl puede estar justificado asociar ezetimibe.
 - ✓ En cualquier caso, recomendable reducir 50% el nivel basal de LDL al diagnóstico.

3.2.4. Hipercolesterolemia familiar homocigota, o con dificultades en el control, en niños o adultos con evento cardiovascular. (Unidad de lípidos especializada: médicos internistas, endocrinos, grupo multidisciplinar etc.)

- Diagnóstico en pacientes con control complejo.
 - Seguimiento de pacientes con HF homocigota.
 - Estudio familiar de pacientes con HF homocigota o de estudio o seguimiento complejo.
- Tratamiento en pacientes con HF homocigota y enfermedad cardiovascular.
 - Pacientes con gran dificultad para cumplir objetivos.
 - ✓ Iniciar tratamiento con estatinas a dosis alta + ezetimiba + IPCSK9 precozmente.
 - ✓ Valorar la indicación y aplicar LDL aféresis en los casos de máxima dificultad de control, incluyendo homocigotos.
 - ✓ Sugerencias de las sociedades científicas para el tratamiento de la HF con anticuerpos monoclonales anti-PCSK9 (tabla 1).
 - ✓ Documento de consenso SEA2.

Tabla 1. Sugerencias de las sociedades científicas para el tratamiento de la HF con anticuerpos monoclonales anti-PCSK9

Sugerencias de las sociedades científicas para el tratamiento de la HF con anticuerpos monoclonales anti-PCSK9	
Objetivo	Mejorar la esperanza y calidad de vida de los pacientes con HF
Población	Sospecha clínica de HF: niveles elevados de cLDL (generalmente > 220 mg/dl), historia familiar de hipercolesterolemia, presencia de cardiopatía isquémica prematura y depósitos de colesterol en forma de xantomas y/o arco corneal
¿Qué se hace?	<ul style="list-style-type: none"> • Confirmación diagnóstica • Tratamiento • Seguimiento del control lipídico y del riesgo CV
Ámbito responsable	<ul style="list-style-type: none"> • Pediatría • Atención primaria • Cardiología • Unidades de lípidos
Derivación y retorno	Seguimiento (Pediatría o Atención Primaria) cuando se alcancen objetivos de control (independientemente que se mantengan las visitas en cardiología o unidades de lípidos)
Como debe hacerse	<ul style="list-style-type: none"> • Cálculo RCV según REGICOR • Optimización estilo de vida saludable (dieta, ejercicio y abandono tabaquismo si es necesario) y los tratamientos hipoglucemiantes, hipolipemiantes e hipotensores
Frecuencia de la acción	<ul style="list-style-type: none"> • En el momento de la sospecha diagnóstica • Reevaluación periódica (6-12 meses)
Urgencia	En caso de cardiopatía isquémica asociada
Indicador	<ul style="list-style-type: none"> • % pacientes con HF atendidos por equipo multidisciplinar • % pacientes con LDL < 70 mg/dl • % de pacientes \geq 18 años con HF con una reducción del cLDL mayor del 50% sobre la concentración antes del tratamiento • % pacientes tratados con estatinas de alta intensidad + ezetimiba. • % de pacientes con consejos pormenorizados de estilos de vida y actividad física
Elementos claves del Proceso	<ul style="list-style-type: none"> • Integración funcional / coordinación de los equipos asistenciales • Control de los FRCV • Identificación precoz y precisa de las complicaciones en general • Historia clínica compartida • Uso correcto de fármacos • Educación sanitaria

4. Estándares e indicadores

Tabla 2. Estándares e indicadores de la ruta asistencial HF

Estándares e Indicadores
<i>Estándares</i>
Ruta asistencial de HF. Documento escrito, revisable periódicamente (al menos, una vez al año).
Criterios establecidos y consensuados de derivación bi-direccional (Atención Primaria-Unidad Especializada-Atención Primaria)

Estándares e Indicadores

Estándares

Indicadores

1. % de pacientes con registro en la historia de antecedentes de un caso índice (HF o EC prematura) a los que se les solicita un perfil lipídico completo en el 1er año. En el caso de los niños el cribado se recomienda a partir de los 2 años y antes de los 10 años.
2. % de familiares directos del caso índice en los que se solicita un perfil lipídico completo.
3. % de pacientes con registro en la historia de antecedentes de un caso índice (HF o EC prematura), pero sin HF diagnosticada, en los que se evalúa el riesgo cardiovascular mediante alguna de las escalas de riesgo validadas.
4. % de pacientes con sospecha de HF que son derivados a una Unidad Especializada que pueda solicitar estudios genéticos.
5. % de pacientes con el registro de HF en los que conste la aplicación de criterios RCLPB (Red de Clínicas de Lípidos de los Países Bajos).
6. % de pacientes con el registro de HF en los que conste Estudio genético si RCLPB > 6 puntos.
7. % de pacientes con consejos individualizados y registrados sobre estilos de vida y actividad física.
8. % de pacientes de pacientes no fumadores + exfumadores.
9. % de pacientes con HF atendidos por equipo multidisciplinar (incluida Unidad Especializada de Lípidos o de Riesgo Vascular).
10. % de pacientes con LDL < 100 mg/dl en los últimos 6 meses.
11. % de pacientes \geq 18 años con HF con una reducción del cLDL mayor del 50% sobre la concentración previa al tratamiento, en los últimos 6 meses.
12. % de pacientes tratados con Ezetimiba si con las dosis máximas (ficha técnica) y tolerables de las estatinas más potentes no se alcanzan los objetivos terapéuticos.

Anexo 1. Principios generales para la elaboración de una ruta asistencial

Anexo 1. Principios generales para la elaboración de una ruta asistencial

RUTA ASISTENCIAL	
PRINCIPIOS	CARACTERÍSTICAS
1.- Centrado en el paciente 2.- Implicación de Cardiología y AP (todos) 3.- Sustentada en la mejor práctica clínica 4.- Garantizar la continuidad de la atención	1.- Sencilla 2.- Flexible y modificable 3.- Adaptada a las condiciones locales 4.- Debe definir claramente las condiciones de derivación (bidireccional) 5.- Debe establecer responsables

Proceso de elaboración de la ruta asistencial

- 1.- Partiendo de la ruta elaborada en el proyecto SEC-AP, elaboración de la ruta asistencial adaptada a cada hospital/área de salud, con la participación de todos los agentes implicados.
- 2.- Nombrar a un responsable de gestión de la ruta asistencial y un grupo de trabajo responsable de su actualización, en el que estén representados los agentes más relevantes implicados.
- 3.- Utilizar los indicadores de evaluación de la ruta y, en su caso, añadir los que se consideren relevantes en el ámbito local (se recomienda la utilización de un conjunto reducido de indicadores, lo más próximos posibles a indicadores de resultados).
- 4.- Adaptar el sistema de información local para hacer posible la elaboración y seguimiento de los indicadores de desempeño.
- 5.- Difusión de la ruta entre todos los cardiólogos y médicos de AP y el resto agentes implicados.
- 6.- Evaluación, seguimiento y actualizaciones de la ruta. Se debe establecer un plazo para su revisión periódica (una vez al año, como mínimo, y siempre que exista una modificación relevante en el manejo de la condición -guías de práctica clínica de la ESC/SEC-).
- 7.- Formación específica a todos los agentes implicados.

Referencias

1 Conthe Gutiérrez P, García Alegría J, Pujol Farriols R, et al. Consenso para la elaboración del informe de alta hospitalaria en especialidades médicas. Med Clin (Barc). 2010; 134:505-10.

<http://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-consenso-elaboracion-del-informe-alta-13149573>

2 ESC/EAS Guidelines for the Management of Dyslipidaemias. The Task Force for the Management of Dyslipidaemias of the European Society of Cardiology (ESC) and European Atherosclerosis Society (EAS). Developed with the special contribution of the European Association for Cardiovascular Prevention & Rehabilitation (EACPR). Atherosclerosis, 253 (2016 Oct), pp. 281–344

3 WHO. Human Genetic Program. Familial Hypercholesterolemia roasWCWpnWHFC, 1999

4 Damgaard D, Larsen ML, Nissen PH, Jensen JM, Jensen HK, Soerensen VR, et al. The relationship of molecular genetic to clinical diagnosis of familial hypercholesterolemia in a Danish population. Atherosclerosis. 2005 May;180(1):155-60