

## Artículo comentado del mes

### Grupo de lípidos y riesgo cardiovascular de la SEEN

**Artículo comentado:** Improved lipid-lowering treatment and reduction in cardiovascular disease burden in homozygous familial hypercholesterolemia: The SAFEHEART follow-up study

**Autores del artículo:** Alonso R, Arroyo-Olivares R, Díaz-Díaz JL, Fuentes-Jiménez F, **Arrieta F**, de Andrés R, Gonzalez-Bustos P, Argueso R, Martin-Ordiales M, Martinez-Faedo C, Illán F, Saenz P, Donate JM, Sanchez Muñoz-Torrero JF, Martinez-Hervas S, Mata P.

**Citación (Revista):** Atherosclerosis. 2024 Jun; 393:117516.

**DOI:** 10.1016/j.atherosclerosis.2024.117516. Epub 2024 Mar 16. PMID: 38523000

**Autor del comentario:** Francisco Arrieta Blanco. Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Rey Juan Carlos. Madrid

**Objetivos del estudio:** Estudio descriptivo clínico, genético, tratamiento y la enfermedad cardiovascular aterosclerótica (ASCVD) a largo plazo en pacientes con Hipercolesterolemia familiar homocigotos (HoFH).

**Población de estudio:** Es la población SAFEHEART (Estudio de Cohorte Española de Hipercolesterolemia Familiar) diagnosticada molecularmente de HoFH. Los datos de HoFH se obtuvieron de forma prospectiva desde 2004 hasta 2022.

**Resultados:** 39 pacientes con HoFH. La edad media  $42 \pm 20$  años, (49 %) mujeres. La mediana de seguimiento de 11 años (RIQ 6,18). Los pacientes con nuevos eventos de ASCVD y enfermedad de la válvula aórtica fueron seis (15 %) y uno (3%), respectivamente. La mediana de los niveles de LDL-C sin tratamiento fue de 555 mg/dL (IQ 413.800), y la mediana de LDL-C en el último seguimiento 122 mg/dl (IQR 91.172). EL (92%) en tratamiento con estatinas de alta intensidad y ezetimiba, el 28 % con iPCSK9, el 26 % con lomitapida y el 2 3% con aféresis. El (36 %) alcanzaron LDL-C inferior a 100 mg/dL, y el 10% alcanzó un nivel de LDL-C inferior a 70 mg/dL en prevención secundaria. La supervivencia sin eventos es mayor en pacientes con variante defectuosa versus variante nula ( $p = 0,02$ ).

**Limitaciones:** del estudio como bien se señala y pasa en toda enfermedad genéticas de muy baja prevalencia, como es el caso de HoFH es el tamaño de la muestra relativamente pequeño

**Conclusiones principales y opinión personal:** La HoFH es una enfermedad grave y potencialmente mortal con una alta variabilidad genética y fenotípica. La mejora del tratamiento hipolipemiente y de los niveles de LDL-C han contribuido a reducir los eventos de complicaciones de ASCVD.

**Aplicabilidad clínica y perspectivas de investigación derivadas del estudio:** El estudio es en nuestro país y practica real. Los pacientes portadores de variantes de alelo nulo son de peor pronóstico. Las nuevas terapias hipolipemiantes, han mejorado significativamente la reducción del LDL-C y han aumentado la supervivencia libre de eventos cardiovasculares a largo plazo de los pacientes con HoFH .

**Resumen para la población general:** La importancia de los estudios genéticos nos permite conocer que pacientes tiene más riesgo y peor control de LDLC, así como de complicaciones secundarias a la enfermedad, destacando las alteraciones de alelo nulo. Si bien la HoFH es una enfermedad grave y potencialmente mortal el tratamiento hipolipemiante han contribuido a reducir los eventos de ASCVD también en los pacientes con HoFH.

**Fecha: 06/2024**