

HIPERTRIGLICERIDEMIAS PRIMARIAS: DIAGNÓSTICO CLÍNICO, GENÉTICO Y TRATAMIENTO

Introducción

La hipertrigliceridemia (HTG) primaria es un trastorno hereditario del metabolismo lipídico caracterizado por niveles elevados de triglicéridos (TG) en sangre. Se considera diagnóstico de HTG una concentración plasmática de TG en ayunas > 2,0 mmol/l (175 mg/dl). Se considera "primaria" cuando su causa no se debe a otras condiciones médicas subyacentes.

Diagnóstico

La mayoría de las HTG primarias son asintomáticas y en su mayoría se detectan solo mediante análisis de laboratorio. Sin embargo, debemos prestar atención a algunos signos/síntomas que pueden estar presentes:

EXPLORACIÓN FÍSICA:

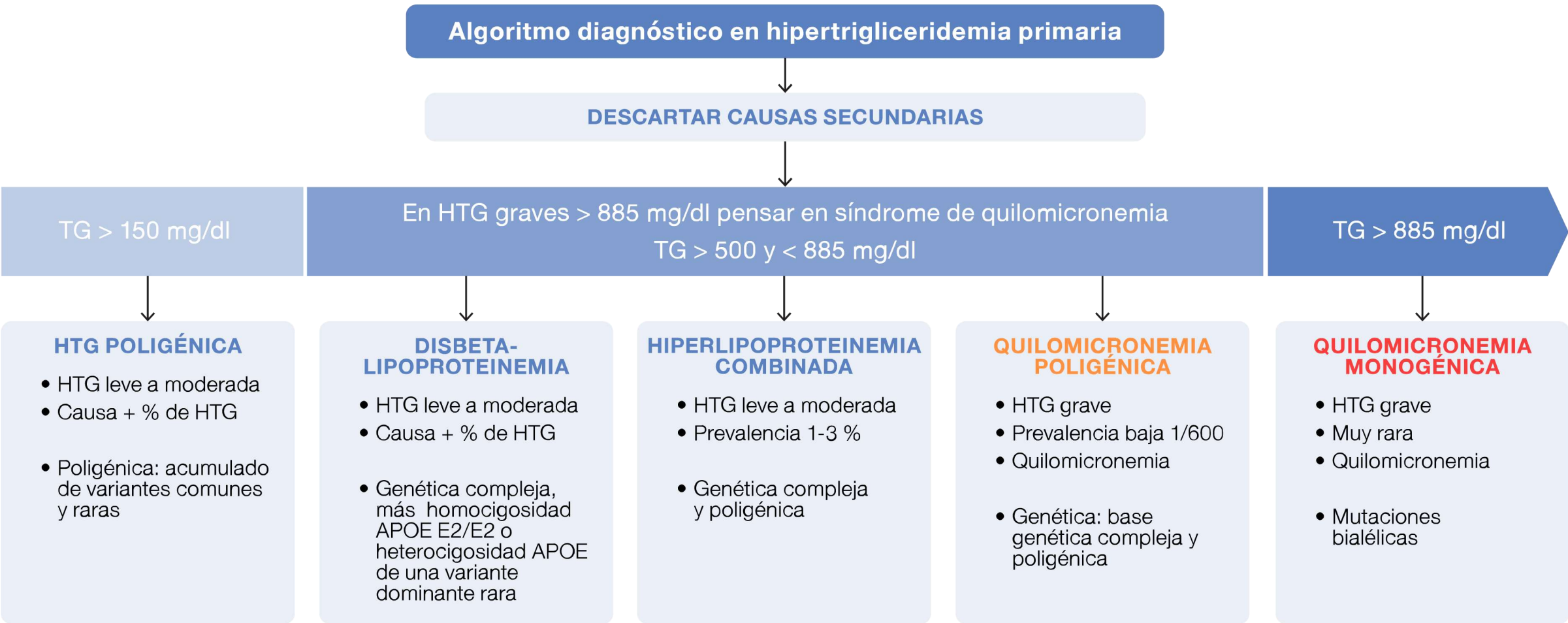
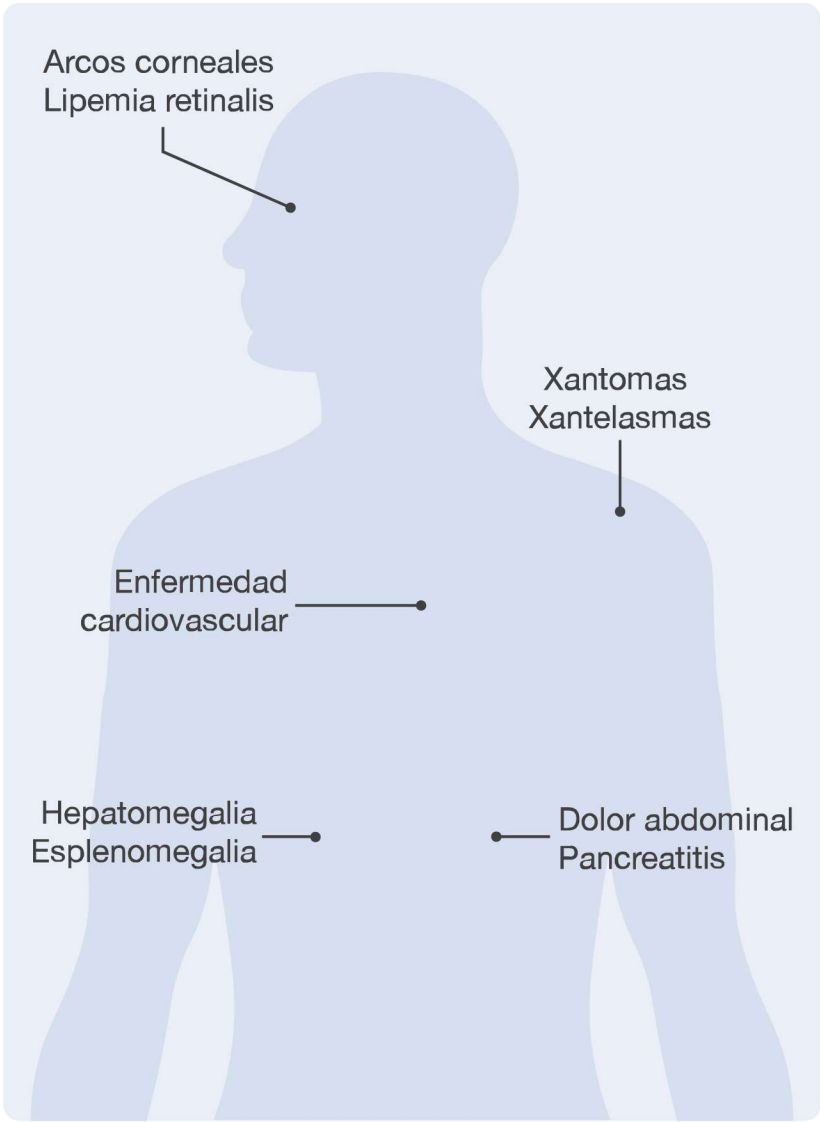
- Ocular:** arcos corneales lipídicos, lipemia retinalis.
- Piel:** xantelasmas, xantomas eruptivos.
- Abdomen:** hepatomegalia-esplenomegalia, dolor abdominal.
- Estigmas de enfermedad cardiovascular:** hipertensión arterial, soplos cardíacos, signos de insuficiencia cardíaca congestiva.

PRUEBAS DE LABORATORIO:

- Estudio inicial:** analítica con glucosa, HbA1c, función renal, enzimas hepáticas y TSH, así como elemental de orina con albuminuria.
- Perfil lipídico básico:** colesterol total (CT), colesterol HDL (c-HDL), TG, y c-LDL. Se recomienda agregar la medida de apolipoproteína B (Apo B) y VLDL.

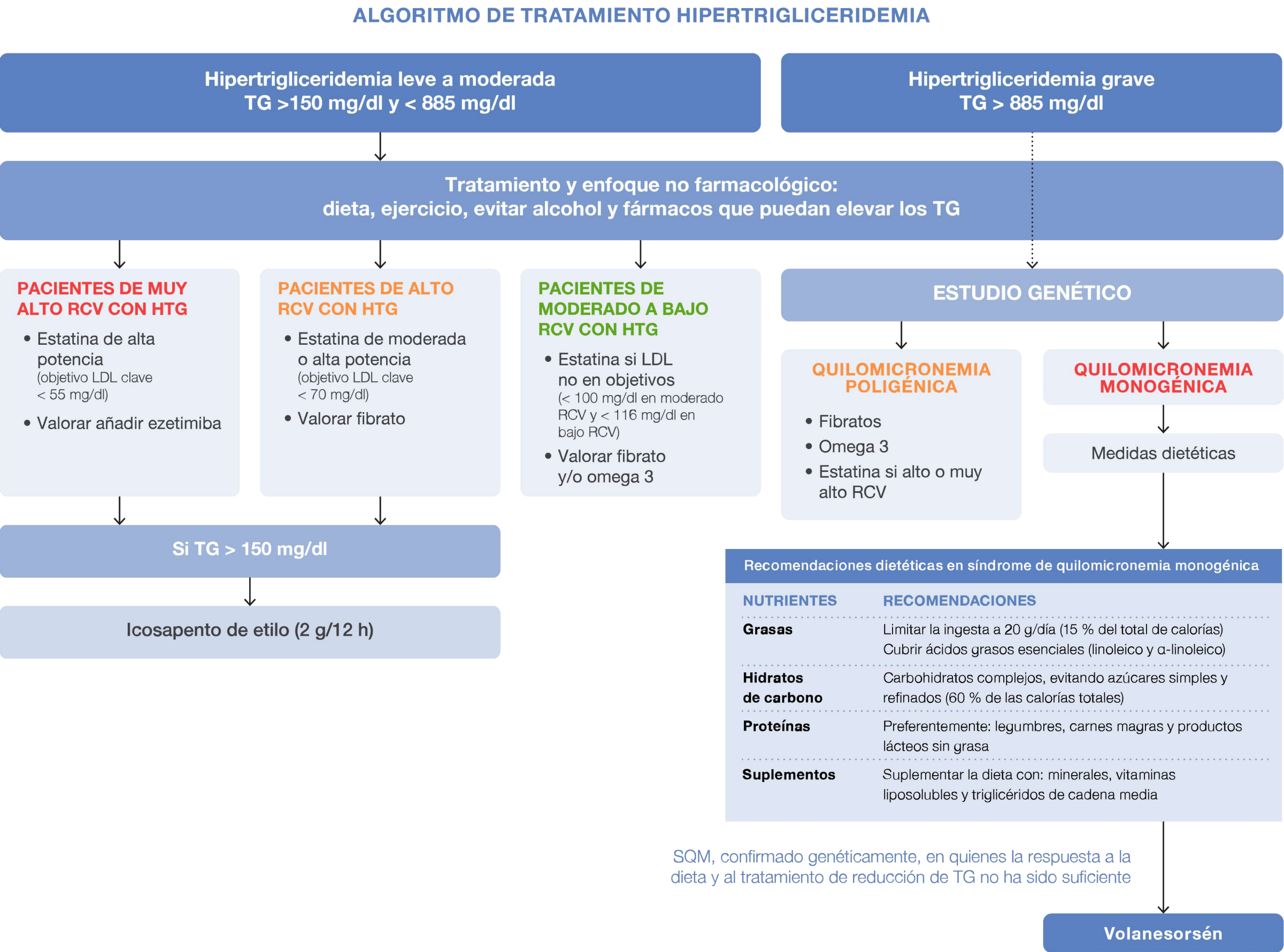
DIAGNÓSTICO GENÉTICO:

Se recomienda su realización en HTG graves o en pacientes pediátricos y en adolescentes con HTG.



José Antonio López Medina. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA). Málaga.

Enfoque terapéutico



Recomendaciones dietéticas en síndrome de quilomicronemia monogénica

SQM, confirmado genéticamente, en quienes la respuesta a la dieta y al tratamiento de reducción de TG no ha sido suficiente

Volanesorsén

No olvides...

Conclusiones o puntos clave:

- El primer paso ante el diagnóstico de HTG es descartar las causas de HTG secundaria.
- El estudio inicial debe incluir:
 - Analítica básica con glucosa, HbA1c, función renal, enzimas hepáticas y hormona tirotrópica (TSH), así como elemental de orina con albuminuria.
 - Perfil lipídico básico: determinación de colesterol total (CT), colesterol HDL (c-HDL), TG y estimación o medición directa del c-LDL. Se recomienda agregar al perfil básico o estandarizado de lípidos (CT, c-HDL, TG y c-LDL) la medida de apolipoproteína B (Apo B) y VLDL.
- El estudio genético debe realizarse en HTG grave y en HTG de comienzo precoz (edades pediátricas y adolescentes).
- El tratamiento inicial debe incluir siempre medidas de estilo de vida: dieta baja en grasas, ejercicio físico y evitar fármacos que favorezcan la HTG y abstención absoluta de alcohol.
- El tratamiento farmacológico incluye: estatinas, fibratos, omega 3, icosapento de etilo y, en el caso de la quilomicronemia monogénica, puede valorarse el volanesorsén.