



# Caso clínico. Prevención y promoción

## Dislipemia familiar en la infancia. Búsqueda y abordaje desde la consulta de Atención Primaria

Elena Borque Navarro<sup>a</sup>, Carlos Nagore González<sup>a</sup>, Rocío Garcés Cubel<sup>a</sup>, Ana Revuelta Cabello<sup>a</sup>, Ana Escribano García<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup> Carmen Navarro Zapata<sup>b</sup>

<sup>a</sup>MIR-Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza • <sup>b</sup>Pediatra. Centro de salud Miralbueno-Garrapinillos. Zaragoza.

Publicado en Internet:  
14-junio-2021

Elena Borque Navarro:  
elenaborna@gmail.com

### INTRODUCCIÓN

La dislipemia se define como la elevación del colesterol o fracciones por encima de los percentiles 90-95 para su edad y sexo. Identificar a estos niños puede reducir su riesgo de padecer aterosclerosis y eventos cardiovasculares precoces. La dislipemia puede ser primaria, asociada a un defecto genético en el metabolismo lipídico, o secundaria.

La hipercolesterolemia familiar es el trastorno genético más prevalente en edad pediátrica. Está causada mayoritariamente por mutaciones en el gen que codifica el receptor de las lipoproteínas de baja densidad (R-LDL) y en menor proporción por defectos en el gen que codifica la apolipoproteína B (ApoB). El estudio genético nos permitirá diferenciarlas.

### CASO CLÍNICO

Niña de 4 años que presenta en analítica realizada por su pediatra cifras de colesterol (CT) 289 y lipoproteínas de baja densidad (LDL) 234,8. Se repite la analítica obteniendo cifras de CT 308 y LDL 248. En sus antecedentes familiares destaca la dislipemia paterna y la cardiopatía isquémica en uno de sus abuelos y tío paternos. Se remite a Endocrinología donde se realiza ecocardiograma y ecografía abdominal sin encontrar hallazgos patológicos y se realiza estudio genético de hipercolesterolemia familiar detectándose mutación en el gen *ApoB*. En el transcurso del estudio, el padre de la paciente sufre un infarto agudo de miocardio. Actualmente está en tratamiento con estatinas con adecuada disminución de cifras de CT y LDL.

### CONCLUSIONES

Ante unas cifras elevadas de colesterol es necesario realizar una encuesta sobre hábitos nutricionales y estilo de vida además de una anamnesis buscando antecedentes personales, ingesta de fármacos y accidentes cerebrovasculares, infartos agudos de miocardio o enfermedades vasculares periféricas en familiares de primer y segundo grado.

La intervención más importante en la infancia son los cambios en los estilos de vida, pero también se debe detectar pacientes con hipercolesterolemia familiar que podrán ser susceptibles de tratamiento y reducir la carga de enfermedad cardiovascular y mortalidad prematura.

La analítica debe hacerse tras 12 horas de ayuno y si es posible sin que haya enfermedades infecciosas en las tres semanas previas y en caso de que las cifras sean elevadas confirmarlas entre cuatro y ocho semanas después.

En el caso de dislipemias primarias es conveniente hacer el diagnóstico del tipo de esta y realizar perfil lipídico a los familiares de primer grado.

El diagnóstico de hipercolesterolemia familiar no debe estigmatizar ni transmitir la sensación de que están enfermos ni realizar revisiones innecesarias.

### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

Cómo citar este artículo: Borque Navarro E, Nagore González C, Garcés Cubel R, Revuelta Cabello A, Escribano García A, Navarro Zapata MC. Dislipemia familiar en la infancia. Búsqueda y abordaje desde la consulta de Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):290.