



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

ESTUDIO DEL CASO CLÍNICO DE UN PACIENTE CON
HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR INFANTIL

LEON PELAEZ KRISTHEL MISHELLE
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2021



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

ESTUDIO DEL CASO CLÍNICO DE UN PACIENTE CON
HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR INFANTIL

LEON PELAEZ KRISTHEL MISHELLE
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2021



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

EXAMEN COMPLEXIVO

ESTUDIO DEL CASO CLÍNICO DE UN PACIENTE CON HIPERCOLESTEROLEMIA
FAMILIAR INFANTIL

LEON PELAEZ KRISTHEL MISHELLE
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

BENITEZ CASTRILLON PAOLA MERCEDES

MACHALA, 21 DE SEPTIEMBRE DE 2021

MACHALA
21 de septiembre de 2021

ESTUDIO DEL CASO CLINICO DE UN PACIENTE CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR INFANTIL

por Kristhel Mishelle León Pelaez

Fecha de entrega: 02-ago-2021 07:15a.m. (UTC-0500)

Identificador de la entrega: 1626955464

Nombre del archivo: reactivo_practico_final_2.pdf (188.13K)

Total de palabras: 4086

Total de caracteres: 23925

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

La que suscribe, LEON PELAEZ KRISTHEL MISHELLE, en calidad de autora del siguiente trabajo escrito titulado ESTUDIO DEL CASO CLÍNICO DE UN PACIENTE CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR INFANTIL, otorga a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tiene potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

La autora declara que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

La autora como garante de la autoría de la obra y en relación a la misma, declara que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asume la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 21 de septiembre de 2021



LEON PELAEZ KRISTHEL MISHELLE
1727163741

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a DIOS, por la vida en estos momentos difíciles a nivel mundial, a mis padres por cada sacrificio que hicieron por mí, por haberme ayudado a salir adelante y guiarme por el buen camino, formándome con buenos principios. A mi hermano que es un pilar fundamental en mi vida, muchas veces poniéndose en el papel de padre y a toda mi familia y seres queridos que de una u otra forma aportaron en la parte de mi formación académica.

Kristhel Mishelle León Peláez.

AGRADECIMIENTO

Le agradezco a DIOS por tenerme con vida y salud y permitirme llegar hasta donde estoy, por haber sido luz en mi camino universitario y darme la sabiduría e inteligencia para poder superar cada materia. A mis padres y hermano por ser el apoyo incondicional y la motivación más grande de seguir adelante. A la Universidad Técnica de Machala por ser la institución de acogida durante estos años universitarios, a cada uno de mis docentes, en especial a mi tutora por la paciencia y conocimientos impartidos para el desarrollo de este trabajo .

Kristhel Mishelle León Peláez.

RESUMEN

Los cambios de concentración en los lípidos son conocidos como dislipidemias, dentro de ellas se pueden desarrollar enfermedades como hipercolesterolemia, la misma que se puede vincular con la Hipercolesterolemia Familiar que es un trastorno de lipoproteínas caracterizado por colesterol elevado y c-LDL, la cual es de carácter genético y se suele presentar de dos formas homocigota o heterocigota, siendo esta última la más común y prevenible. La hipercolesterolemia familiar se la puede identificar por altos niveles de Colesterol Total y c-LDL en la sangre, y mediante una confirmación de prueba genética patológica, para esta enfermedad se recomienda un tratamiento farmacológico con Estatinas, acompañado de dieta y actividad física, indicada por un especialista en el caso. La metodología empleada para la resolución del caso clínico de tipo descriptiva basado en el método deductivo, apoyado de información en diferentes fuentes bibliográficas, que analizó el cuadro clínico de un paciente de 6 años cuyos resultados de CT, c-LDL fueron elevados al igual que el índice de Castelli, datos clínicos que se relacionan con hipercolesterolemia familiar.

Palabras Claves: *Hipercolesterolemia Familiar, Colesterol, c-LDL, Estatinas*

ABSTRACT

Changes in lipid concentrations are known as dyslipidemias, within them can develop diseases such as hypercholesterolemia, the same that can be linked to Familial Hypercholesterolemia which is a lipoprotein disorder characterized by elevated cholesterol and c-LDL, which is genetic and usually occurs in two forms homozygous or heterozygous, the latter being the most common and preventable. Familial hypercholesterolemia can be identified by high levels of Total Cholesterol and c-LDL in the blood, and through a confirmation of pathological genetic test, for this disease is recommended a pharmacological treatment with Statins, accompanied by diet and physical activity, indicated by a specialist in the case. The methodology used for the resolution of the clinical case of descriptive type based on the deductive method, supported by information in different bibliographic sources, which analyzed the clinical picture of a 6 year old patient whose results of CT, c-LDL were elevated as well as the Castelli index, clinical data that are related to familial hypercholesterolemia.

Key words: Familial hypercholesterolemia, Cholesterol, LDL-C, Statins.

ÍNDICE

DEDICATORIA	1
AGRADECIMIENTO	2
RESUMEN	2
ABSTRACT	4
ÍNDICE	5
LISTA DE ABREVIATURAS	5
1. INTRODUCCIÓN	7
2. OBJETIVOS	7
2.1. OBJETIVO GENERAL	8
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	8
3. DESARROLLO	9
3.1 Hipercolesterolemia	9
- Hipercolesterolemia familiar	9
- Hipercolesterolemia homocigota (HFHo)	10
- Hipercolesterolemia Heterocigota (HFHe)	10
3.2. DIAGNÓSTICO	10
3.3. TRATAMIENTO	11
- Tratamiento Farmacológico	11
- Tratamiento no Farmacológico	12
4. CASO CLÍNICO	13
5. METODOLOGÍA	14
6. ANÁLISIS DE CASO	15
7. CONCLUSIONES	18
8. BIBLIOGRAFÍA	18

LISTA DE ABREVIATURAS

CT: Colesterol Total

c-LDL: Lipoproteína de baja densidad.

c-HDL: Lipoproteína de baja densidad.

VLDL: Lipoproteína de muy baja densidad.

TG: Triglicéridos.

HC: Hipercolesterolemia.

HF: Hipercolesterolemia Familiar.

HFHo: Hipercolesterolemia Familiar Homocigota.

HFHe: Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota.

ECVA: Enfermedad cardiovascular arteriosclerótica.

RVC: Riesgo Cardiovascular.

HbA1c: Hemoglobina Glicosilada.

1. INTRODUCCIÓN

La dislipidemias es caracterizada por los cambios en la agrupación de uno o más lípidos en la sangre estos pueden ser TG, CT, c-LDL y c-HDL.¹

El metabolismo de los lípidos sufre un trastorno llamado hipercolesterolemia, el mismo que es caracterizado por valores elevados de c-LDL y CT, sin embargo presenta valores normales de TG.²

Existen diversos tipos de Hipercolesterolemia (HC), dentro de ellas tenemos a la Hipercolesterolemia Familiar(HF) es una enfermedad de principio hereditario, la misma que puede darse en forma heterocigota y homocigota.³

Estudios afirman que existen más de 10 millones de personas con HF a nivel mundial, de estos un 80% se registra como no diagnosticado y el 84% no posee ningún tratamiento. La prevalencia de esta enfermedad dentro de Ecuador con un 19.9% a 20.5% se presenta dentro de las edades 10 a 59 años , sin embargo el 19.2% se registra en mujeres.⁴

La hipercolesterolemia familiar homocigota es diferenciada clínicamente por el incremento de CT es decir superiores a los 500 mg/dL, se da por defecto de la capacidad de unión de las partículas de LDL que es provocado por mutaciones en los dos alelos del RLDL.⁵

La hipercolesterolemia familiar heterocigota es aquella enfermedad autosómica dominante, es la más común y más prevenible pero no todos los pacientes con esta enfermedad reciben el tratamiento adecuado. Las personas que poseen dicha enfermedad tienen más tendencia de sufrir riesgos cardiovasculares y un posible infarto de miocardio.

Teniendo en cuenta que la hipercolesterolemia es un problema a nivel mundial, el presente trabajo se basará en hacer una evaluación del cuadro clínico de un paciente infantil para establecer la correlación clínica y selección de un tratamiento.

2. OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GENERAL

Analizar los datos clínicos del paciente, a través de una revisión bibliográfica, para la identificación de la patología y posible selección de tratamiento.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Explicar el posible diagnóstico en base a la clínica del paciente.
- Identificar la prueba de laboratorio clínico que permita el diagnóstico definitivo del paciente.
- Caracterizar los cambios del perfil lipídico y sus efectos en el paciente.

3. DESARROLLO

3.1 Hipercolesterolemia

La hipercolesterolemia, se la conoce como la alteración lipídica más común, tiene un importante riesgo en enfermedades cardiovasculares. Esta enfermedad está asociada a valores elevados de colesterol total y LDL.

- *Hipercolesterolemia familiar*

La Hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno genético que se transmite de padres a hijos es autosómico dominante, caracterizada por mutaciones genéticas en codificación de (LDL), producida en concentraciones elevadas plasmáticas niveles de CT, c-LDL asociadas con síntomas clínicos de xantoma de tendón. HF representa alrededor de 10% eventos cardiovasculares en personas menores de 50 años.⁶

La HF se hereda predominantemente, excepto la hipercolesterolemia autosómica recesiva (HRA) de una forma muy rara.⁷

En HF, pueden existir cambios en el gen del receptor de LDL, en el gen que codifica la apolipoproteína B-100 o a su vez en autosómico gen LDLRAP1 recesivo y autosómico dominante de hipercolesterolemia familiar (HCHOLA3) variante del gen 7 PCSK9. Dichas mutaciones conducen a un desgaste en interacción apolipoproteína-receptor causando alta concentración plasmática colesterol, niveles altos de LDL y riesgo de desarrollo enfermedad aterosclerótica.⁸

Existen dos tipos de HF que son la hipercolesterolemia homocigota y la heterocigota siendo esta la forma más frecuente presente en los pacientes.

- **Hipercolesterolemia homocigota (HFHo)**

La HFHo es un trastorno raro con un prevalencia 1: 1600,00 – 1: 300,000, donde las características clínicas distintivas no tratada incluye niveles de colesterol muy elevados, con niveles de c-LDL a menudo superiores a 500 mg/dL, y la aparición precoz de enfermedades cardiovasculares ateroscleróticas (ECV), que pueden impedir la muerte cardiaca, a veces incluso antes de la adolescencia.⁸

- **Hipercolesterolemia Heterocigota (HFHe)**

Esta es una enfermedad de carácter genético autosómico dominante y tiene un alto riesgo de enfermedad cardiovascular, que afecta a 1 de cada 250 personas o 30 millones de personas en todo el mundo, se caracteriza por niveles elevados de colesterol unidos a c-LDL. Sin tratamiento, la afección se asocia con complicaciones prematuras y muerte por el desarrollo acelerado de enfermedades cardiovasculares.⁶

Su diagnóstico requiere una c-LDL para paciente y un progenitor en porcentaje mayor de 98 (entre 150 y 170 mg/dL) y otro miembros de la familia que presenten CT > 300 mg/dL y otros antecedentes como puede ser infarto de miocardio.⁹ Es decir que uno de los alelos está mutado y el otro es normal, teniendo en cuenta que se hereda de un solo padre.¹⁰

3.2. DIAGNÓSTICO

La HF se diagnostica clínicamente sobre la base de una combinación ponderada de hallazgos físicos, antecedentes personales o familiares de HF de inicio temprano y la concentración de c-LDL circulante.¹¹

Una de las indicaciones para el diagnóstico de la HF es el valor elevado de CT >300 mg/dL, teniendo en cuenta que los TG suelen encontrarse dentro de los valores, de la misma manera se debe tener en cuenta historias clínicas de familiares que presentan HF.¹²

Se recomienda una prueba de detección de lípidos más temprana a la edad de 2 años si un niño tiene un fuerte historial familiar ya sea padres, tíos , hermanos, que padecen de

colesterol total elevado, o a su vez si el niño tiene factores de riesgo cardiaco subyacente.^{11,13}

El diagnóstico puede confirmarse con pruebas genéticas positivas, lo cual implica la prueba de variantes patogénicas conocidas en los genes de LDL-R, ApoB y PCSK9 o la secuenciación del gen completo.¹¹

En la HF, la gravedad de las manifestaciones clínicas familiares determinadas por el nivel de CT junto a c-LDL en el perfil lipídico se determinan como los mejores factores impulsores para el diagnóstico presuntivo. Conviértase en el paciente El primer factor de estimación de riesgo.¹⁴

3.3. TRATAMIENTO

Las modificaciones en la alimentación y cambio de vida, son los puntos de partida para la disminución de c-LDL en pacientes que presentan HF, no obstante se requiere de un tratamiento con múltiples fármacos para lograr niveles adecuados de c-LDL.¹¹

- Tratamiento Farmacológico

Estatinas.- estos fármacos han demostrado múltiples beneficios cardiovasculares, los mismo que pueden disminuir la morbilidad total y los orígenes cardiovasculares en personas con alto riesgo cardiovascular; se ha comprobado su efecto de reducir los niveles de colesterol.¹⁵

Ezetimibe.- Inhibidor selectivo, logra inactivar reversiblemente la acción de los transportadores intestinales, equivalente a la proteína 1 Niemann-PickC1. Su eficacia es efectiva ya que reduce el 20% en el cLDL siendo seguro en población pediátrica.¹⁵

Secuestrantes de ácidos biliares.- Su función es disminuir la receptación de grasas en la circulación enterohepática aumentando la expulsión de sales biliares. Siendo la colesevelam la que tiene mayor eficacia y pocos efectos secundarios.

Niacina y Fibratos.- Reduce los niveles plasmáticos de LDL en un 20%, entre los efectos adversos está la esteatosis hepática.

- **Tratamiento no Farmacológico**

Una correcta alimentación es muy fundamental para este tipo de tratamiento, estudios afirman que se llega a reducir de 10 a 15 % los niveles de c-LDL, teniendo en cuenta lo siguiente.⁴

- Disminución del consumo de grasas siendo menor de 30% de las calorías totales ingeridas.
- Se aconseja un aporte de fibra de 30-45 g diarios.
- Consumir un 15% de proteínas de preferencia carnes blancas y pescado.
- Menores de 10 años deben consumir entre 3 a 4 g diarios de sal.
- Mantener un peso ideal y realizar ejercicio físico mínimo 3 veces a la semana. En niños lo ideal es 1 hora de ejercicio diario y dos actividades físicas para la niñez.

4. CASO CLÍNICO

Paciente varón de 6 años que es remitido de la Unidad de Pediatría al Laboratorio de Riesgo Cardiovascular (RCV) de la unidad de Gestión Clínica de Bioquímica Clínica del hospital Virgen Macarena de Sevilla, con sospecha de hipercolesterolemia familiar, rama paterna no confirmada genéticamente. En el laboratorio de RCV se le extrajo una muestra de sangre para realizar una analítica de Bioquímica General que incluye: glucosa, HbA1c e insulina (para valorar estado de resistencia a la insulina), transaminasas (valoración de función hepática). TSH (descartar hiperlipidemia secundaria) y un perfil de RCV, en el cual se determinan las lipoproteínas por ultracentrifugación en gradiente de densidad, cocientes aterogénicos y factores de riesgo emergentes. Se cita al paciente en el laboratorio explicándole previamente que no puede ni comer, ni beber, ni masticar goma de mascar en los 30 minutos previos a la toma de su muestra de saliva.

Posteriormente se conserva la muestra a temperatura ambiente (entre 15-30 °C), hasta que se envía al laboratorio de referencia (Progénika).

Resultados los niveles de glucosa, HbA1c, Insulina, transaminasas, TSH, calcio y fósforo se encontraron en valores de normalidad. Se confirma la elevada concentración del CT (313 mg/dl) y del cLDL (232 mg/dl), con valores normales de c-HDL, c-VLDL y TG. En cuanto a los índices aterogénicos, el cociente CT/c-HDL o índice de Castelli es el único que se encuentra elevado (valores superiores a 4 proporciones mayor riesgo aterogénicos).

PREGUNTAS A RESOLVER

1. Cuál es la sospecha de diagnóstico en base a la clínica y resultados del paciente?
2. Cuál es la prueba de laboratorio definitiva que permitirá hacer el diagnóstico al médico tratante. Explique por qué?
3. Explique los cambios del perfil lipídico y sus efectos en el paciente estudiado. ¿Cuáles son sus características?

5. METODOLOGÍA

Estudio descriptivo, basado en el método deductivo, apoyado en la búsqueda de información en artículos científicos y revistas de alto impacto, que explican los datos clínicos del paciente y permite la relación e interpretación de resultados.

6. ANÁLISIS DE CASO

Los lípidos incluyen una gran clase de compuestos hidrófobos los mismos que no pueden migrar eficazmente en disolventes polares a diferencia del plasma humano. Triglicéridos y ésteres de colesterol son los lípidos no polares que para ser transportados deben combinarse con fosfolípidos y colesterol, es decir los lípidos anfifílicos y proteínas para poder obtener lípidos miscibles. La concentración de estos lípidos comprende colesterol 14%, triglicéridos 16%, ésteres de colesterol 36% y porción de ácidos grasos y fosfolípidos 30%.¹⁶

La apoproteína (APO) desempeña rol de suma importancia dentro de la bioquímica de los lípidos, ya que contribuye a la solubilización de las lipoproteínas y actúa como ligando del receptor celular y cofactor enzimático. Cada uno posee diferentes características, el APOB8 es el componente principal de quilomicrones en cambio APOB100 es el componente principal de lipoproteínas de VLDL y HDL.¹⁷

El colesterol es sintetizado por acetil-CoA en muchos tejidos y es el primero de todos los demás esteroides en el cuerpo, incluidos los corticoesteroides, los ácidos biliares, las hormonas sexuales, y la vitamina D. El colesterol lo podemos encontrar en alimentos de origen animal. El c-LDL plasmática es el portador que proporciona colesterol y ésteres de colesterol a muchos tejidos, por otra parte el que elimina el colesterol libre de los tejidos es el c-HDL, transportado al hígado donde se elimina del cuerpo sin cambios en un proceso llamado transporte inverso del colesterol o después de convertirse en ácidos biliares.^{18,19}

La excreción del colesterol es a través de las bilis se convierte en ácido biliar en el hígado, el coprostanol es el principal esteroide en las heces, las bacterias lo conforma por medio del colesterol en la mitad inferior intestinal.²⁰

Es transportado en el plasma en forma de lipoproteínas, la mayor parte se encuentra en forma de ésteres de colesterol y, en los seres humanos, la proporción de LDL será la más alta.²⁰

Según los datos clínicos del paciente, los resultados de las pruebas de laboratorio como la glucosa, Transaminasas, HbA1c, TSH, Insulina se encuentran en los valores de referenciales normales. Sin embargo en el perfil lipídico se observa un ligero aumento de CT, c-LDL e índice de Castelli, lo que va a permitir al médico pensar en una hipercolesterolemia familiar como indicio del diagnóstico, que más adelante podría ser confirmado con un análisis genético.

La prevalencia y extensión de la hipercolesterolemia en niños está aumentando en diversos países, asociados al modo de vida, destacando los cambios de dieta y sedentarismo de la persona.²¹ En la HF, los niveles de CT ligado a la c-LDL en el perfil lipídico y la gravedad del cuadro clínico familiar, determinada por los eventos coronarios precoces, convirtiéndose en impulsores importantes del diagnóstico presuntivo y los antecedentes familiares del paciente estimador del riesgo del paciente.²²

Para identificar el riesgo HF según los niveles de CT y C-LDL, el Programa Nacional de Educación sobre el Colesterol de EE.UU propone clasificar a los adolescentes y niños con historiales de familiares válidos de colesterol alto o ECV precoz. Para lo cual es recomendable tener en cuenta ciertos aspectos como:²³ ayuno obligatorio de 12 horas, ya que es necesario para determinar los niveles de triglicéridos, teniendo en cuenta que el paciente en este tiempo si puede beber agua.²³ Al igual que otras mediciones bioquímicas se puede dar un incremento de variabilidad tanto analítica como biológica en el cual entre 5-10% puede ser c-LDL, c-HDL y CT y para triglicéridos >20%, dado el caso se procederá a repetir los estudios analíticos dentro de 3 a 4 semanas para proceder a la confirmación de los valores.²⁰

La historia familiar consiste en recoger los antecedentes de enfermedad cardiovascular temprana de los familiares, en varones menos de 55 años y para las damas mayor de 65 años, así mismo de padres con sangre hereditaria.²³

Varios estudios han demostrado que a mayor concentración de CT, c-LDL y TG existe un incremento de RCV.¹⁷

Los valores normales del perfil lipídico se establecen como óptimos para CT < 200 mg/dL, c-HDL < 40 mg/dL, c-LDL < 100, TG < 150 mg/dL. Una vez confirmados los

valores de CT y c-HDL se procede hacer la ecuación del índice de Castelli siendo lo recomendable para un inicio de terapia valores $< 4,5$.²⁴

El índice de Castelli actúa como indicador del riesgo coronario siendo este altamente potente que el CT, c-HDL, y c-LDL, siendo el punto de corte definido para dar inicio a una terapia hipolipemiente de < 4.5 .²⁴

De acuerdo a las pruebas realizadas en el paciente se analiza los valores del perfil lipídico donde el c-HDL como en c-VLDL y TG están dentro de los valores referenciales normales. Sin embargo, se confirma el incremento de concentración del CT a 313 mg/dl y del c-LDL con un valor de 232 mg/ml. De la misma manera el índice de Castelli está elevado.

La HF es un trastorno genético que se presenta ya sea asintómicamente o sintómicamente, donde existen manifestaciones que derivan del depósito de colesterol en los órganos y especialmente de la aterosclerosis. Es muy importante hacer un correcto diagnóstico temprano, bien con un tamizaje dirigido o generalizado o a su vez búsquedas de casos que van permitir controlar tanto al paciente como al progenitor.¹⁵

Las medidas de reducción de lípidos de por vida deben iniciarse en la infancia para lograr disminuir el riesgo de enfermedad cardiovascular al pasar de los años. Hasta ahora, la dieta ha sido una de las mejores formas de tratar a los niños que presenten HF. Según estudios afirman que las resinas de intercambio aniónico entre ellas la colestiramina y el colestipol, serán eficaces, pero a su vez desagradables y mal toleradas. Sin embargo las estatinas (inhibidores de las 3-hidroxi-3-metil-glutaril-CoA reductasa) son inhibidores de enzimas que controlan la tasa de los niveles plasmáticos de c-LDL.¹²

Un tratamiento farmacológico es recomendable en niños a partir de 10 años, no obstante existen dos fármacos apropiados para niños entre 6-8 años los cuales son pitavastatina con una posología de 1 mg/día hasta 2 mg/día, y la rosuvastatina con indicación mínima de 5 mg/día y máxima 10 mg/día la cual es más recomendable por los pocos efectos secundarios.²⁵

7. CONCLUSIONES

Interpretando el cuadro clínico del paciente y los resultados de las pruebas químicas, se concluye que el paciente presenta un hipercolesterolemia familiar, ya que esta enfermedad está caracterizada por los niveles altos de CT y c-LDL.

Para lograr identificación de HF se realizó pruebas del perfil lipídico completo en el cual se incrementan los valores de CT y c-LDL; a su vez una prueba confirmatoria de carácter genético para su diagnóstico definitivo.

La HF es una enfermedad autosómica que puede ser sintomática o asintomática, donde se puede evidenciar que el paciente presentó alteraciones dentro de su perfil lipídico, superando los rangos establecidos tanto de CT y c-LDL,, por lo que el tratamiento a seguir es con estatinas, acompañado de una dieta saludable y actividad física.

8. BIBLIOGRAFÍA

- (1) Huamancayo-Espíritu, A.; Pérez-Cárdenas, L. Prevalencia Y Factores Asociados Al Bajo Consumo de Frutas Y Verduras En Alumnos de La Carrera Profesional de Medicina Humana de Una Universidad Peruana. *Revista de la Facultad de Medicina Humana*. 2020, pp 123–129. <https://doi.org/10.25176/rfmh.v20i1.2660>.
- (2) Jarauta, E.; Bea-Sanz, A. M.; Marco-Benedi, V.; Lamiquiz-Moneo, I. Genetics of Hypercholesterolemia: Comparison Between Familial Hypercholesterolemia and Hypercholesterolemia Nonrelated to LDL Receptor. *Front. Genet.* **2020**, *0*. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.554931>.
- (3) Ferreira, A. M. C. Nuevas Estrategias de Tratamiento de Muestra Para La Determinación de Contaminantes Orgánicos En Matrices Medioambientales. <https://doi.org/10.14201/gredos.108947>.
- (4) Viamonte, K. R.; Oña, C. R. C.; Concepción, I. P.; Molina, T. M. Diagnóstico de hipercolesterolemia familiar. Criterios holandeses de la Organización Mundial de la Salud. *Revista UNIANDÉS Episteme* **2018**, *5* (1), 16–26.

- (5) Calvo, M. T. M. n3-166-173_TeresaCalvo. **2020**, No. 4, 166–173.
- (6) Nascimento, E. D.; Alves, J. L. de B. The Unknown Risk of Familial Hypercholesterolemia in the Development of Atherosclerotic Cardiovascular Disease. *Arq. Bras. Cardiol.* **2021**, *116* (4), 713–714.
- (7) Harada-Shiba, M.; Arai, H.; Ishigaki, Y.; Ishibashi, S.; Okamura, T.; Ogura, M.; Dobashi, K.; Nohara, A.; Bujo, H.; Miyauchi, K.; Yamashita, S.; Yokote, K.; Working Group by Japan Atherosclerosis Society for Making Guidance of Familial Hypercholesterolemia. Guidelines for Diagnosis and Treatment of Familial Hypercholesterolemia 2017. *J. Appl. Toxicol.* **2018**, *25* (8), 751–770.
- (8) Bajaj, A.; Cuchel, M. Homozygous Familial Hypercholesterolemia: What Treatments Are on the Horizon? *Curr. Opin. Lipidol.* **2020**, *31* (3), 119.
- (9) Serra, J. D.; Miñana, I. V.; Lorente, B. F.; Infantil, H.; Fe, L. Jaime Dalmau Serra, Isidro Vitoria Miñana, Belén Ferrer Lorente. *protocolos diagnostico-terapeutico de Gastroenterologia, Hepatologia y Nutrición Pediátrica SEGHP-AEP* 359–363.
- (10) Urtaran-Laresgoiti, M.; Nuño-Solinís, R.; de Isla, L. P.; Mata, P.; Legiona, I. *Hipercolesterolemia: Una Llamada a La Acción*; University of Deusto, 2017. <https://doi.org/10.13140/RG.2.2.19357.26085>.
- (11) McGowan, M. P.; Hosseini Dehkordi, S. H.; Moriarty, P. M.; Duell, P. B. Diagnosis and Treatment of Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *J. Am. Heart Assoc.* **2019**, *8* (24), e013225.
- (12) Website <https://doi.org/10.1002/14651858.CD006401.pub5>.
<https://doi.org/10.1002/14651858.CD006401.pub5>.
- (13) McGowan, M. P.; Dehkordi, S. H. H.; Moriarty, P. M.; Barton Duell, P. Diagnosis and Treatment of Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *Journal of the American Heart Association.* 2019. <https://doi.org/10.1161/jaha.119.013225>.
- (14) Website <https://doi.org/10.29277/cardio.34.3.21>.
<https://doi.org/10.29277/cardio.34.3.21>.
- (15) Merchán, A.; Ruiz, Á. J.; Campo, R.; Prada, C. E.; Toro, J. M.; Sánchez, R.; Gómez, J. E.; Jaramillo, N. I.; Molina, D. I.; Vargas-Uricoechea, H.; Sixto, S.; Castro, J. M.; Quintero, A. E.; Coll, M.; Slotkus, S.; Ramírez, A.; Pachajoa, H.; Ávila, F. A.; Rodrigo, A. K. Hipercolesterolemia Familiar: Artículo de Revisión. *Revista Colombiana de Cardiología.* 2016, pp 4–26. <https://doi.org/10.1016/j.rccar.2016.05.002>.
- (16) Scher-Nemirovsky, E. A.; Ruiz-Manco, D.; Mendivil, C. O. Impacto Del Ejercicio

- Sobre El Metabolismo de Los Lípidos Y La Dislipidemia. *Revista de Nutrición Clínica y Metabolismo*. 2019, pp 26–36. <https://doi.org/10.35454/rncm.v2n2.004>.
- (17) Torre-Cisneros, K. D. la; De la Torre-Cisneros, K.; Acosta-Rodríguez, Z.; Aragundi-Intriago, V. Utilidad Clínica de Los índices Aterogénicos Para Valoración de Riesgo Cardiovascular: Un Enfoque Desde El Laboratorio Clínico. *Dominio de las Ciencias*. 2019, p 57. <https://doi.org/10.23857/dc.v5i3.924>.
- (18) [No title] <https://zaguan.unizar.es/record/62739/files/TAZ-TFG-2017-1534.pdf> (accessed Aug 2, 2021).
- (19) Murray, R. K.; Kennelly, P. J.; Bender, D. A.; Rodwell, V. W.; Botham, K. M.; Weil, P. A. *Bioquímica Ilustrada*.
- (20) Murray, R. K. *HARPER BIOQUIMICA ILUSTRADA*; 2010.
- (21) Robledo, J. A.; Siccardi, L. J. Relación Entre Factores Genéticos Y Medioambientales Y La Hipercolesterolemia En Niños. *Arch. Argent. Pediatr*. **2016**, *114* (5), 419–425.
- (22) Website Sánchez Cascos, A. Genética de La Hipercolesterolemia Familiar. *Rev. Clin. Esp*. 1986, *178* (2), 44–45. <https://doi.org/10.29277/cardio.34.3.21>.
- (23) Javier, F.; Díez, A.; Albillos, J. A. R.; Nieves, G.; Valero, L. Dislipemias En Edad Pediátrica. **2019**, No. 1, 125–140.
- (24) Negro, E.; Gerstner, C.; Depetris, R.; Barfuss, A.; González, M.; Williner, M. R. Prevalencia de Factores de Riesgo de Enfermedad Cardiovascular En Estudiantes Universitarios de Santa Fe (Argentina). *Revista Española de Nutrición Humana y Dietética*. 2018, p 131. <https://doi.org/10.14306/renhyd.22.2.427>.
- (25) Civeira, F.; Plana, N. Tratamiento de La Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota En La Infancia Y La Adolescencia: Un Problema No Resuelto. *Revista Española de Cardiología*. 2017, pp 423–424. <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2016.12.007>.