

HIPERCOLESTEROLEMIA SEVERA CON INTOLERANCIA A ESTATINAS

Mujer de 40 años de edad, que consulta por primera vez en la Unidad de Lípidos y Arteriosclerosis en enero de 2004, por presentar un exceso de colesterol plasmático.

Antecedentes familiares

Padre, abuelos y tíos paternos, sin antecedentes de enfermedad coronaria ni de hipercolesterolemia. La madre está en seguimiento en nuestra Unidad con el diagnóstico de Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota (HFH) y con historia previa de enfermedad coronaria precoz (la madre sufrió un episodio de angina de pecho a los 55 años y la abuela un infarto agudo de miocardio a los 63 años). La paciente es la menor de 4 hermanos, 2 hombres y 2 mujeres. De ellos, el hermano mayor padece también una HFH y es seguido en nuestra consulta.

Antecedentes personales

Nacida de embarazo a término y de parto normal. Menarquia a los 12 años. No ha fumado nunca ni consume bebidas alcohólicas de forma habitual. No ha presentado alergia a ningún fármaco. Practica gimnasia rítmica, 3 días por semana (6 horas/semana), desde los 8 años de edad.

Enfermedad actual

Aporta controles analíticos efectuados por su médico en los últimos 8 meses, con cifras de colesterol total entre 274 y 320 mg/dl y colesterol-LDL entre 193 y 230 mg/dl. En la anamnesis por aparatos no destaca ningún síntoma ni signo de interés. Actualmente sigue una dieta con restricción de las grasas saturadas y continúa realizando ejercicio físico de forma regular.

Exploración física

Afebril. Presión arterial 110/66 mm Hg. Peso: 49.7 kg. Talla: 1.64 m. IMC: 18.47 Kg/m². Buen estado general, consciente y orientada, bien perfundida e hidratada, normocoloreada y eupneica. Cabeza y cuello: no ingurgitación yugular, no se aprecia arco corneal ni xantelasmas. Auscultación cardíaca: tonos rítmicos, sin soplos ni roces. Auscultación respiratoria: murmullo vesicular conservado, sin ruidos añadidos. Abdomen: blando, no doloroso, sin masas ni visceromegalias. Extremidades: no se aprecian xantomas tendinosos, los pulsos femorales, poplíteo y pedios son simétricos, no presenta edemas ni existen signos de trombosis venosa.

Analítica:

Hemograma: 6470 leucocitos/mm³ (fórmula y recuento normales), Hb 12.3 g/dl, Hcto 36.1%, VCM 93.1 fl, HCM 32 pg, 174000 plaquetas/mm³. *Bioquímica sanguínea:* glucosa 81 mg/dl, urea 33 mg/dl, creatinina 0.9 mg/dl, urato 4.4 mg/dl, Na 139 meq/L, K 4.7 meq/L, Cl 100 meq/L, hierro 94 ug/dl, proteínas totales 7.2 g/dl, AST 16 U/L, ALT 23 U/L, LDH 254 U/L, GGT 1 U/L, FA 134 U/L, CPK 37 U/L, colesterol total 281 mg/dl, triglicéridos 68 mg/dl, HDL 56 mg/dl, LDL 211 mg/dl, TSH 0.81 mU/L, T4 1 ng/dl. *Orina:* normal.