



NOTA TÉCNICA

Protocolo de estudio bioquímico de hipercolesterolemia familiar en un niño de 6 años

Silvia Caparrós Cánovas^a, Teresa Arrobas Velilla^{a,*}, Berta Fernández Pérez^a, Jose Antonio Bermúdez de la Vega^b, Carmen González Martín^a, Isabel Orive de Diego^a, Maria del Carmen Cruz Mengíbar^a y Fernando Fabiani Romero^a

^a Unidad de Riesgo Vascular, UGC de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España

^b Endocrinología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España

Recibido el 28 de octubre de 2011; aceptado el 31 de enero de 2012

Disponible en Internet el 10 de marzo de 2012

PALABRAS CLAVE

Hipercolesterolemia familiar;
Análisis genético;
Riesgo cardiovascular;
Colesterol ligado a lipoproteínas de baja densidad;
Colesterol;
Niño;
Aterosclerosis

KEYWORDS

Familial hypercholesterolemia;
Genetic analysis;
Cardiovascular risk;
Low density

Resumen La hipercolesterolemia familiar (HF) es una de las enfermedades hereditarias más frecuentes, afectando a unas 10 millones de personas en todo el mundo. Se caracteriza por niveles elevados de c-LDL y por una elevada prevalencia de enfermedad cardiovascular prematura. La HF se origina por mutaciones en el gen que codifica el receptor de c-LDL. Presentamos el caso de un niño de 6 años que es remitido al laboratorio de Riesgo Cardiovascular (RCV) por sospecha de hipercolesterolemia familiar. Se le realiza una bioquímica general y un perfil de RCV, donde se observa un colesterol total y un c-LDL elevado, con el resto de los parámetros de RCV dentro de los límites normales. Se confirma el diagnóstico de HF heterocigota mediante análisis genético.
© 2011

Documento completo sólo para socios de AEFA

Los derechos reservados.

Biochemistry study protocol of familial hypercholesterolaemia in a 6 year-old child

Abstract Familial hypercholesterolaemia (FH) is one of the most common hereditary diseases, affecting about 10 million people around the world. It is characterised by high levels of c-LDL, and a high prevalence of premature cardiovascular disease. It is caused by mutations in the gene that encodes the c-LDL receptor. We present the case of a 6 year-old child who was referred to the Cardiovascular Risk (CRV) Laboratory due to suspicion of familial hypercholesterolaemia. General biochemistry analysis and a CRV profile were performed, showing

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: teresaarrobasvelilla@hotmail.com (T. Arrobas Velilla).