

Hipercolesterolemia familiar. A propósito de un caso típico²⁶

Por los Dres.:

NATALIA FERNANDEZ GUERRA,²⁷ BERTHA CARRASCO MARTINEZ,²⁸

HUGO PEDROSO RODRIGUEZ²⁹ y AURELIA BRIZUELA PEREZ

Fernández Guerra, N. y otros. *Hipercolesterolemia familiar. A propósito de un caso típico*. Rev Cub Med 18: 6, 1979.

Presentamos un caso de hipercolesterolemia familiar en un enfermo de la raza negra que presenta estigmas periféricos típicos de esta entidad, así como investigaciones complementarias incluyendo biopsia de uno de los adenomas xantomatosos, que concordó con el diagnóstico clínico y humoral de hipercolesterolemia familiar esencial. El paciente fue ingresado por presentar un infarto del miocardio, complicación frecuente de este trastorno metabólico lipídico.

La asociación frecuente de los trastornos lipídicos y algunas enfermedades que pueden conducir a la muerte, tales como los AVE y el infarto del miocardio, por citar las más relevantes, ha sido motivo de preocupación médica en las últimas décadas. Nosotros, alentados también por respondernos a la interrogante relación, hemos realizado este sencillo trabajo que demuestra una vez más

que en la aparición precoz de arteriosclerosis coronaria tienen mucha responsabilidad las hiperlipoproteinemias, como las clasificara *Fredinckson*.¹

MATERIAL Y METODO

Presentación del caso

Paciente: G.M.C., de 35 años de edad, del sexo masculino, color negro de la piel. MI: dolor retroesternal. HEA: dolor retroesternal opresivo e intenso, acompañado de sudoración y desmayo, que no se alivia con el reposo. APP: episodio convulsivo en la niñez. APF: padre (-/vejez; madre -f/"corazón"; 2 hermanos vivos y sanos HT: Café-f(-++; tabaco-f-1-)-(-. EFG: deambula con dificultad por hemiparesia izquierda residual. Regional: parálisis facial inferior izquierdo. Arco senil blanco azulado peripupilar (figura 1). Se observan múltiples tumores en zonas tendinosas de codo (figura 2), nudillos de las manos, rodillas (figura 3), tendón de aquiles (figura 4) de color amarillo brillante, redondeadas, no dolorosas, elásticas y movibles,

²⁶ Trabajo presentado en la Primera Jornada Provincial de Internos y Residentes, Camagüey, mayo 1977.

²⁷ Especialista de I grado en medicina interna. Hospital Provincial "A. Simoni".

²⁸ Residente de tercer año de endocrinología. IEEM.

²⁹ Especialista de I grado en medicina interna. Hospital provincial docente "Manuel Ascunse Domenech".

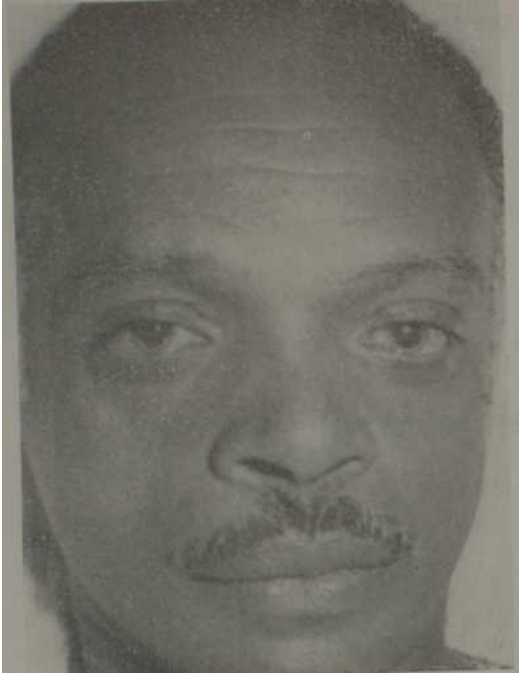


Figura 1. Cara del paciente donde se observa arco senil peripupilar y xantelasmas de los párpados superiores.



Figura 3. Xantoma eruptivo de la rodilla.



Figura 2. Xantomas tendinosos de los codos del paciente.



Figura 4. Xantoma tendinoso en el tendón de Aquiles, característica en esta entidad.

que recuerdan los adenomas xantomatosos. Xan- telasmas bilaterales (figura 1). Fondo de ojo: pupilas nítidas, arterias en "alambre de cobre". El resto del examen físico fue normal. Exámenes complementarios: indispensables normales. Test de frío: negativo; colesterol 354 mg%; lípidos totales 1433,72 mg%; PTG: normal; biopsia de nódulo xantomatoso No. 618874: xantoma tuberoso; el diagnóstico fue de hipercolesterolemia familiar e infarto del miocardio; a los 16 días es dado de alta. El paciente acude a consultas después de su alta, aqueja dolores anginosos constantes.

Las cifras de colesterol se mantienen altas y las manifestaciones cutáneas persisten a pesar de la dieta específica aplicada.

DISCUSION Y COMENTARIOS

El infarto del miocardio ha experimentado un ascenso de su incidencia en este siglo, sobre todo en las últimas tres décadas, y no

se debe a mejores posibilidades diagnósticas como postular a Chávez en 1971.² La morbilidad, y lo más penoso, la mortalidad por infarto cardíaco, ha aumentado lo suficiente como para alarmar a las autoridades de salud mundial, y considerarlo una de las plagas que azota la humanidad en el siglo XX, al lado de la diabetes y la hipertensión arterial. La enorme preocupación actual por mejorar el estándar y la esperanza de vida conducen al profundo estudio de esta enfermedad.

Como la mayor parte de los hombres entre los 20 y los 40 años de edad son útiles a la sociedad, crece el interés por estudiar la mortalidad en estos grupos.

Desde el punto de vista clínico se pueden clasificar en dos grandes grupos los pacientes que padecen de infarto del miocardio, mayores de 40 años y los menores de esta edad. En los primeros la arteriosclerosis es el sustrato común en un porcentaje elevado.

Aquí están presentes en mayor o menor grado los factores de riesgo coronarios, tales como la dieta rica en calorías, el hábito de fumar, el *stress*, el alcoholismo, etc. En los menores de 40 años se comprueba casi siempre la existencia de enfermedades genéticas,³ heredofamiliares. Estas enfermedades son las que conducen a trastornos metabólicos diversos como la diabetes mellitus y la hipercolesterolemia familiar esencial. Como estos enfermos no están exentos de adquirir malos hábitos dietéticos o presentar el consabido *stress* físico o psíquico, la enfermedad se acelera y mueren aún más precozmente, ya que se sabe donde existe un terreno fértil; los factores adquiridos nocivos se tornan más agresivos.⁴⁵

SUMMARY

Fernández Guerra, N. et al. *Familial hypercholesterolemia. Report of a typical case.* Rev Cub Med 18: 6, 1979.

A black patient with typical peripheral stigmata of familial hypercholesterolemia is presented. Complementary tests as the biopsy of one out of the xanthomatous adenomata

which agreed with the clinical and humoral diagnosis of essential familial hypercholesterolemia are shown. The patient was admitted as a result of a myocardial infarction which is a common complication from this lipidic metabolic disorder.

RÉSUMÉ

Fernández Guerra, N. et al. *Hypercholestérolémie familiale. A proopos d'un cas typique.* Rev Cub Med 18: 6, 1979.

Nous présentons un cas d'hypercholestérolémie familiale chez un malade de la race noire qui présente des xanthomes périphériques, typiques de cette entité. En plus nous présentons les recherches complémentaires faites, y inclus la biopsie d'un des adénomes xanthomateux, ce qui s'accorde avec le diagnostic clinique et humoral d'hypercholestérolémie familiale essentielle. Ce patient a été hospitalisé par infarctus myocardi- que, complication fréquente de ce trouble métabolique lipidique.

РЕЗКМЕ

Фернандез Гвэрра, Н. и др. Семейная гиперхолестеро- лемия. %>e£ cTaBjieHHe o^Horo THинниHopo cjiy^aa. Rev Cub Med 18: 6, 1979.

В HacTOHmeü паCoTe npejicTaBJifleTCtf cjiy^aи ceMeüHoií римepxojiecTe псуиеMHH, cjiy^añ namieHTa, KOTOPKH CTpaнaeT CTOM óojie3HBío, nai^H eHT qépHOH пaca H HMeeT THimHHtm nepn\$epn^ecKHñ npH3HaK 3Toro- 3a(3o^eBaH2H. KpoMe Toro npeлCTamaиOTCH jjonojiHUTEjiEHHe nccjiejio- BaHKH, BKJиmaH ÓHOnCHJO OтfHOH H3 KCaHTOMaT03HHX aUeHOM, тiTO co- OTBeTCTBOBajiO KJиHHHqecKOMy и onyxojpeBOMy jmarH03y cymecTBeHHoñ ceMeüHOñ ranepxojiecTepojieMHH. ПaиxHeHT óhji pocpoiTajie3иipoBaH но cjiyqаio HH^apKTa MHOKap@j; oqeHL qacTOM npn stom jhuihíhom MeTa- óojnreecKOM пaccTpoиcTBe. - -

BIBLIOGRAFIA

1. *Kno, P. T.* Hiperlipemia y arteriopatía coronarias: Principios del tratamiento dietético y farmacológico. Clin Med Nort, marzo, 1973.
2. *Estandia Cano, A. y otros:* Infarto juvenil del miocardio. Orch Inst Cardiol (México) 41: 2, marzo-abril, 1971. zo, 1973.
3. *Bricker, L. A.* Enfoque clínico de las hiperlipemias. Clin Med Nort, enero, 1971.
4. *Altschule, M.* Etiología de la arteriosclerosis. Clin Med Nort marzo, 1973.
5. *Kammel, W. B.* Papel del colesterol en la aterogénesis coronaria. Clin Med Nort, mar-