



INGRESO A PROGRAMA GENYCO

Criterios diagn3sticos de Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota

Nombre..... Fecha.....

CI..... Edad..... Tel3fono.....

Instituci3n de asistencia..... M3dico.....

SCORE MEDPED*

<i>Historia familiar</i>	Puntuaci3n
Familiar de primer grado con enfermedad coronaria y/o vascular precoz	1
Familiar de primer grado con LDL \geq 170 mg/dl y/o	1
Familiar de primer grado con xantomas y/o halo corneal	2
Ni3o o adolescente menor de 18 a3os con LDL \geq 130 mg/dl	2
<i>Historia personal</i>	
Antecedentes de enfermedad coronaria precoz	2
Antecedentes de enfermedad vascular perif3rica o cerebral precoz (<55 varones, <60 mujeres)	1
<i>Examen f3sico</i>	
Xantomas tendinosos	6
Halo corneal antes de los 45 a3os	4
<i>Perfil Lip3dico (con triglic3ridos normales)</i>	
LDL >330 mg/dl	8
LDL 250-329 mg/dl	5
LDL 190-249 mg/dl	3
LDL 155-189 mg/dl	1
DIAGN3STICO: POSIBLE 3-5, PROBABLE 6-7	
SE INGRESA AL PACIENTE CON DIAGN3STICO CIERTO \geq 8	TOTAL.....
DATOS INSUFICIENTES	si no

Notas:

1. Valor de LDL referido en historia familiar. c-LDL percentil 95: se propone 170 mg/dl para los mayores y 130 mg/dl para los menores de 18 a3os. Basada en un estudio epidemiol3gico de los niveles lip3dicos de la poblaci3n uruguaya (Schonlik et al. Cli Invest Arteriosclerosis 2000). Se considera un criterio mayormente inclusivo, para captar mayor n3mero de pacientes.
2. Familiar de primer grado: padres, hermanos e hijos.
3. Enfermedad coronaria incluye: infarto de miocardio, angor, revascularizaci3n. Enfermedad vascular: arteriopat3a de MMII, aterosclerosis carot3dea, stroke isqu3mico, AIT, estudios de imagen positivo, revascularizaci3n.
4. Considerar s3lo xantomas tendinosos; no considerar xantelasma periparpebrales.
5. Los valores de colesterol referidos son sin tratamiento y habiendo descartado causas secundarias de hipercolesterolemia.
6. * Score modificado de proyectp Medped (recomendado por OMS)

Sugerimos completar este score diagnóstico basado en criterios obtenidos de población con diagnóstico molecular positivo

SCORE DIAGMOL

Se deben cumplir por lo menos tres criterio: A, B y C

		Edad 40 años	30 años	20 años	< 18 sin tratamiento	<i>Indicar lo que corresponde</i>	
A	Colesterol Total muy alto mg/dl	> 310	> 300	> 290	> 270	SI	NO
B	Triglicéridos Normales	< 200	< 180	< 150	< 100	SI	NO
	LDL colesterol muy alto	> 210	> 200	> 220	> 200	SI	NO
C	- un familiar adulto con xantomas tendinosos o					SI	NO
	- por lo menos un familiar de cualquier edad con colesterol muy alto o					SI	NO
	- 2 familiares de primer o segundo grado con eventos coronarios jóvenes (varones < 55 a; mujeres < 65 a)					SI	NO

Instrucciones para muestra de sangre para estudio molecular

Colectar entre 1 y 3 ml de sangre periférica en tubo estéril con EDTA (para hemograma).

Rotular los tubos con nombre del paciente, cédula de identidad y fecha de extracción. Mantener en ambiente fresco. Si se demora el envío más de 48 horas guardar en heladera a 4° C. **No congelar.**

Referir las muestras a:

<p>GENYCO</p> <p>Programa Nacional de Detección Temprana y Atención de la Hipercolesterolemia Familiar.</p> <p>Área Genética Molecular - Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular</p> <p>genycouy@gmail.com</p> <p>www.cardiosalud.org</p> <p>Bvar. Artigas 2358</p> <p>Teléfono: 2480 27 15. Fax: 2481 59 29</p> <p>Montevideo, Uruguay</p>
