

# 2º CONGRESO DE AAPAP



**OVIEDO 16-5-2013**

**1º SE MANEJAN LOS RECURSOS CON EFICACIA?**

**2º ESTAN LOS MEDIOS HUMANOS Y MATERIALES  
BIEN UBICADOS ?**

# ATENCION PRIMARIA

PUERTA DE ENTRADA AL SISTEMA

PROFESIONAL MEJOR PREPARADO

ATENCION 24 HORAS

MEDIOS ?





**2º NIVEL**

**PATOLOGIA GENERAL NO  
SUPERESPECIALIZADA**

**MEDIOS**



**TERCER NIVEL**

**HOSPITAL GENERAL PLURIESPECIALIZADO**

**MEDIOS**

**ES ESTA LA TENDENCIA ?**



FUNDAMENTAL  
UTILIZAR SIEMPRE

EN POCAS  
OCASIONES



CASI NUNCA



⦿ **IF THEY CAN**

**WE ALSO  
YES WE COULD HELP THE CHILD  
IF WE COMUNICATE BETWEEN US PROPERLY**







**ISABEL GONZALEZ POSADA \***  
**JOSE IGNACIO OLAZABAL MALO DE MOLINA \* (\*\*)**

- \* PEDIATRA EAP LUARCA
- (\*\*) CONSULTA DE GASTRO INFANTIL
- HOSPITAL COMARCAL DE JARRIO



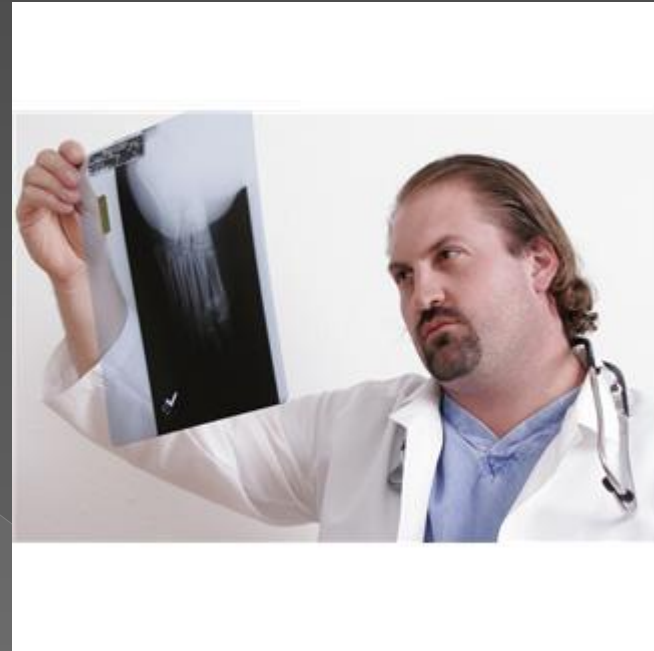
# ATENCION PRIMARIA

Varón de 10 años estudiado EN ATENCION PRIMARIA por aftas recurrentes  
ferritinas bajas ocasionales, y colesterol bajo

no alteraciones del desarrollo ponderal ,  
no alteracion del apetito ni del humor

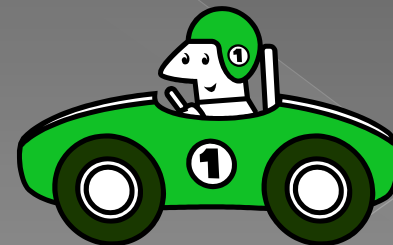


# ATENCION PRIMARIA



**ESTO ME HUELE A**

**E.CELIACA**



# HOSPITAL TERCER NIVEL



**HLA DQ2 positivo**

**Marcadores serologicos de E,Celiaca negativos**

**biopsia en HUCA Marsh tipo I,**

**dieta de exclusion de gluten y provocacion**



# ATENCION PRIMARIA

AL AÑO DEL DIAGNOSTICO.....  
CON DIETA SIN Y CON GLUTEN  
SIN CAMBIOS CLINICOS NI SEROLOGICOS



**ATENCION PRIMARIA**



# HISTORIA FAMILIAR

**MADRE HIPOCOLESTEROLEMIA E HIPOFERRITENINAS  
MANTENIDAS**

**HERMANO PEQUEÑO COLESTEROL DISMINUIDO**

**PADRE COLESTEROL ELEVADO**



# HOSPITAL PRIMER NIVEL





## CASO INDICE

.- colesterol total 130

TG 35 LDL-c 46

VITAMINAS A,,E, K NORMALES

APO A 199 **APO B 23 (66-123 )**

## MADRE

,TG 24, CT 122 TG 35 LDL-C 71 LDL-C 46

VITAMINAS A,E, K normales

APO A 180 **APO B 26**

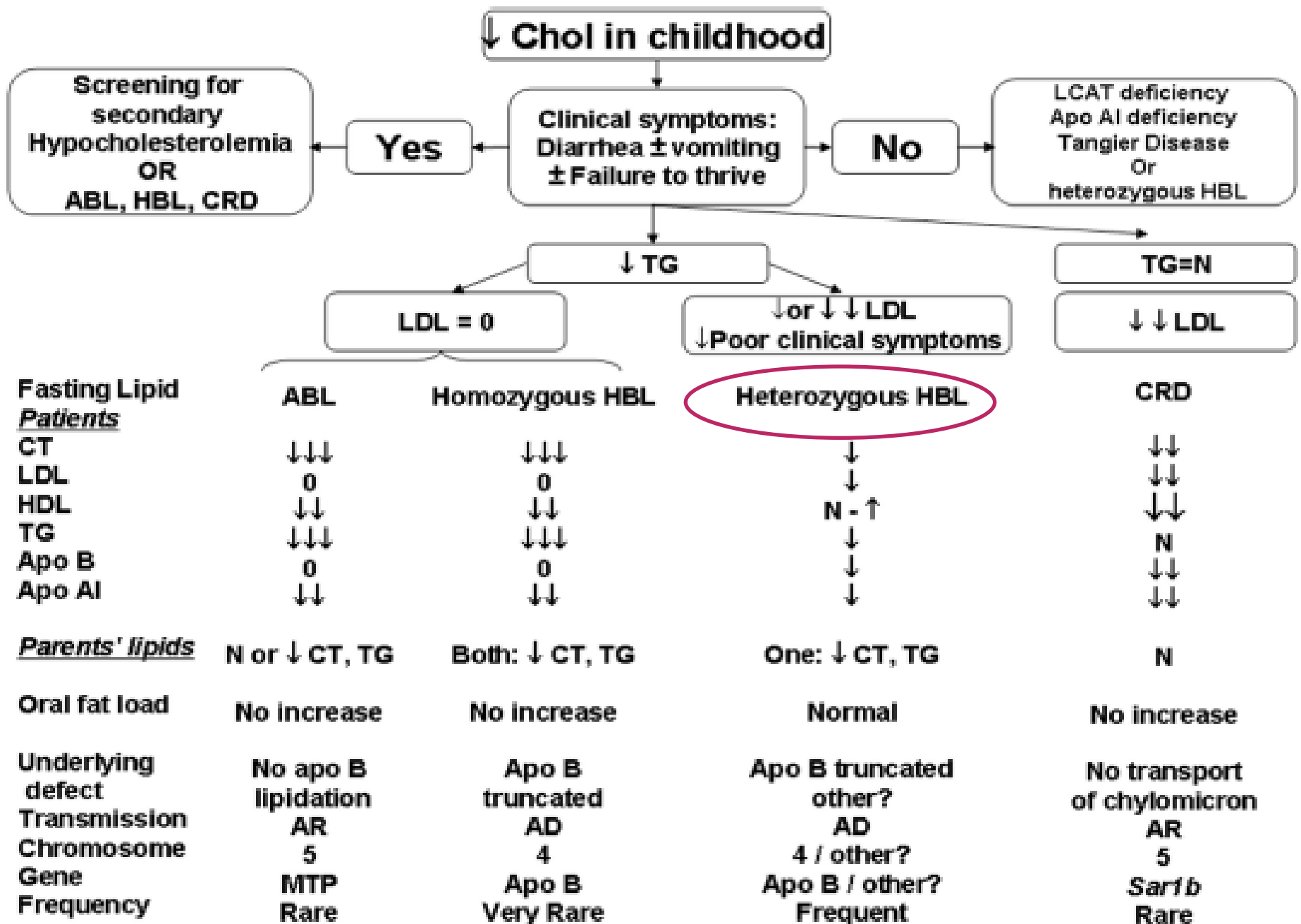
## HERMANO

HEMOGR Ay mt fe normal

VITAMINAS NORMALES

**APO B 23** APO A 206

**Claude C Roy Department of Nutrition ,  
CHU Sainte- Justine Reserch Center Motreal  
Quebec.Orphanet Journal of Rare Diseases 2010,5:24**



**Figure 1 Etiology of familial hypocholesterolemia in childhood depending on lipid profile.** ABL, abetalipoproteinemia; AD, autosomal dominant; AR, autosomal recessive; CRD, chylomicron retention disease; HBL, homozygous familial hyperbeta lipoproteinemia; Heterozygous HBL, heterozygous familial hyperbeta lipoproteinemia; MTP, microsomal triglyceride transfer protein; N, normal; N - ↑, normal or slightly increased; Sar1b, sarcolemmal protein 1b; TG, triglyceride; ↓, ↓↓, ↓↓↓, decreased; ↓↓, ↓↓↓, very decreased; 0, 0, absent; ↑, ↑↑, ↑↑↑, increased; ↑↑, ↑↑↑, very increased; N, normal; N - ↑, normal or slightly increased.

Frecuencia total de dislipemias : 0,05-0,1%

Beaudet, A Scriver CL, Sly W.th ed. New  
York: Mc Graw-Hill CITA

# HIPOBETAIPOPROTEINEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA

II CONGRESO AAPAP OVIEDO MAYO 2013  
28/05/2013

# DEFINICION:

- ⦿ .- COLESTEROL < 150 MG/DL
- ⦿ .- LDL-C < 70 MG
- ⦿ .- APO-B < 50

*Hipobeta lipoproteinemia familiar secundaria  
a mutacion en el gen de la apoproteina B  
M.Blanco M<sup>a</sup>.T. Muñoz Calvo, G.A. Martos –Moreno  
E.Abad –Pérez y J.Argente Oliver  
Serviciode endocrinología Hospital infantil universitario  
Niño Jesus*

# MANEJO

- ⦿ **CONSEJO GENETICO**
- ⦿ **HERENCIA AUTOSOMICA CODOMINANTE**



# JUNTOS WE CAN





**GRACIAS POR SU PACIENCIA**

**NO LO SE**