



5016-2. CRIBADO ACTIVO Y SECUENCIAL DE CASOS ÍNDICES DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR A PARTIR DE DATOS ANALÍTICOS CENTRALIZADOS

Fernando Sabatel Pérez¹, Joaquín Sánchez-Prieto Castillo¹, Helena Contreras Mármol¹, Víctor Manuel Becerra Muñoz², Pedro Mata López³ y Luis Rodríguez Padial¹

¹Complejo Hospitalario de Toledo, SESCAM, Toledo. ²Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga. ³Fundación Hipercolesterolemia Familiar, Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: En nuestro medio no existen estrategias definidas para el diagnóstico universal de casos índices de hipercolesterolemia familiar (CI-HF), por lo que la mayoría de estos pacientes no están diagnosticados ni tratados. El objetivo de este estudio es evaluar la rentabilidad diagnóstica de una detección activa de CI-HF en pacientes con hipercolesterolemia (HCL) grave, partiendo de datos analíticos centralizados, para establecer una estrategia de cribado que ayude a cambiar la detección de esta grave enfermedad.

Métodos: Se realizó un cribado clínico presencial de HF, según los criterios de la Red de Lípidos de los Países Bajos (DLCN) a 469 pacientes con HCL grave (colesterol unido a lipoproteína de baja densidad ≥ 220 mg/dl), estudiándose genéticamente todos los pacientes con DLCN ≥ 6 ($n = 84$), además de 10 con DLCN 3-5 puntos, seleccionados mediante muestreo consecutivo, para comparar la rentabilidad diagnóstica entre ambos grupos.

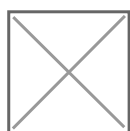
Resultados: La prevalencia de HF confirmada genéticamente fue del 12,6%, con una tasa de diagnóstico genético en DLCN ≥ 6 del 70,2%, frente al 20% en DLCN 3-5 (OR 9,44; IC95%: 1,87 a 47,63; $p = 0,005$). Antes de la inclusión en el estudio, solo el 35,6% de los pacientes con genética positiva estaban diagnosticados de HF, siendo su prevalencia en la misma cohorte del 5,3%. El diagnóstico de HF aumentó un 138% ($p = 0,001$). El 52% de los pacientes DLCN ≥ 6 sin mutaciones causales de HF presentó una elevada probabilidad de HCL poligénica.

Tasas de posibilidad genética

	Total	HF positivo	HF negativo	Odds Ratio (IC95%)	p^a
Diagnóstico previo de HF	26	21 (80,8)	5 (19,2)	2,94 (0,99-8,73)	0,08

HF posible	10	2 (20)	8 (80)	1 (Referencia)	-
HF probable	56	35 (62,5)	21 (37,5)	6,67 (1,29-34,41)	0,03
HF certera	28	24 (85,7)	4 (14,3)	24,0 (3,68-156,7)	0,001
DLCN ? 6	84	59 (70,2)	25 (29,8)	9,44 (1,87-47,63)	0,005
Elevada probabilidad de hipercolesterolemia poligénica	16	0	16 (48,9) ^b		-
HF posible	3	0	3 (37,5) ^b		-
HF probable	10	0	10 (47,6) ^b		-
HF certera	3	0	3 (75) ^b		-
DLCN ? 6	13	0	13 (52) ^b		-

^ap 0,05. ^bPorcentajes según HF negativo de cada respectivo grupo DLCN. DLCN: Dutch Lipid Clinic Network (Red Clínica de Lípidos de los Países Bajos). IC: intervalo de confianza.



Porcentaje de diagnóstico de hipercolesterolemia familiar dentro de la cohorte, antes y después de llevar a cabo la estrategia.

Conclusiones: La estrategia de cribado activa y secuencial de CI-HF, partiendo de datos analíticos, para un posterior diagnóstico clínico y genético aumenta la rentabilidad del diagnóstico de HF (70,2%), lo que puede ayudar a implementar estrategias de cribado universal con un uso racional de los recursos disponibles.