



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

Fernando Sabatel Pérez<sup>1</sup>, Joaquín Sánchez-Prieto Castillo<sup>1</sup>, Helena Contreras Mármol<sup>1</sup>, Víctor Manuel Becerra Muñoz<sup>2</sup>, Pedro Mata López<sup>3</sup> y Luis Rodríguez Padial<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Complejo Hospitalario de Toledo, SESCAM, Toledo. <sup>2</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga. <sup>3</sup>Fundación 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  $\geq 220$  mg/dl), estudiándose genéticamente todos los pacientes con DLCN  $\geq 6$  ( $n = 84$ ), además de 10 con DLCN 3-5 puntos, seleccionados mediante muestreo consecutivo, para comparar la rentabilidad diagnóstica entre ambos grupos.

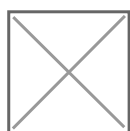
**Resultados:** La prevalencia de HF confirmada genéticamente fue del 12,6%, con una tasa de diagnóstico genético en DLCN  $\geq 6$  del 70,2%, frente al 20% en DLCN 3-5 (OR 9,44; IC95%: 1,87 a 47,63;  $p = 0,005$ ). Antes de la inclusión en el estudio, solo el 35,6% de los pacientes con genética positiva 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  $\geq 6$  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) <sup>b</sup> |                   | -     |
| HF posible                                             | 3  | 0         | 3 (37,5) <sup>b</sup>  |                   | -     |
| HF probable                                            | 10 | 0         | 10 (47,6) <sup>b</sup> |                   | -     |
| HF certera                                             | 3  | 0         | 3 (75) <sup>b</sup>    |                   | -     |
| DLCN ? 6                                               | 13 | 0         | 13 (52) <sup>b</sup>   |                   | -     |

<sup>a</sup>p 0,05. <sup>b</sup>Porcentajes 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.