

ELEVACIÓN DE LA EXPRESIÓN DE LOS RECEPTORES DE ENDOGENINA LAOSTATO (SIRT) INCREMENTA LA EXPRESIÓN DE COX-2 Y LA LIBERACIÓN DE PROSTAGLINA EN DISRUPTO (ADLY-SIT)

A. González-Pérez^a, J. Rodríguez^a, M. Gamble^a,
J. Rodríguez-Cabrera^a, J. Rodríguez^a, J. Martínez-González^a

^aUnidad de Endocrinología, Hospital General de La Alfranca,
León, España

Objetivos: Los HDL incrementan la liberación de prostaglina (PG) de las células vasculares a través de la liberación de la endocanina (SIRT). El efecto de SIRT en la liberación de la PG es desconocido. El objetivo de este estudio es evaluar el efecto de la SIRT en la liberación de PG en células endoteliales. **Métodos:** Se utilizaron células de células endoteliales de la aorta humana (AEC) y células endoteliales de la aorta de ratón (AECR). Se evaluó la liberación de PG en células AEC y AECR tras el tratamiento con SIRT. Se evaluó la liberación de PG en células AEC y AECR tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. **Resultados:** La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

Conclusiones: La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

Conclusiones: La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

MECANISMOS TRANSCRIPCIONALES EN LA REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN DE LOS RECEPTORES DE ENDOGENINA LAOSTATO (SIRT) EN CÉLULAS ENDOTELIALES

A. González-Pérez^a, J. Rodríguez^a, M. Gamble^a,
J. Rodríguez-Cabrera^a, J. Rodríguez^a, J. Martínez-González^a

^aUnidad de Endocrinología, Hospital General de La Alfranca,
León, España

Objetivos: Los HDL incrementan la liberación de prostaglina (PG) de las células vasculares a través de la liberación de la endocanina (SIRT). El efecto de SIRT en la liberación de la PG es desconocido. El objetivo de este estudio es evaluar el efecto de la SIRT en la liberación de PG en células endoteliales. **Métodos:** Se utilizaron células de células endoteliales de la aorta humana (AEC) y células endoteliales de la aorta de ratón (AECR). Se evaluó la liberación de PG en células AEC y AECR tras el tratamiento con SIRT. Se evaluó la liberación de PG en células AEC y AECR tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. **Resultados:** La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

Conclusiones: La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

Resultados: La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

Conclusiones: La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

Conclusiones: La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT. La liberación de PG en células AEC y AECR se incrementó tras el tratamiento con SIRT en presencia de los inhibidores de la SIRT, los inhibidores de la COX-2 y los inhibidores de la SIRT.

Dislipemias: primarias, secundarias, diagnóstico

CAMBIOS DEL PERFIL LIPÍDICO A LARGO PLAZO DEL TRATAMIENTO HORMONAL CRUZADO EN TRANSEXUALES

G. Pérez López^a, A. Becerra Fernández^b, M.J. Lucio Pérez^b,
N. Asenjo Araque^b y J.M. Rodríguez-Molina^b

^aServicio de Endocrinología. ^bUnidad de Trastornos de Identidad de Género. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. Universidad de Alcalá. Madrid.

Objetivos: Analizar los cambios del perfil lipídico a largo plazo del tratamiento hormonal cruzado en transexuales.

Material y métodos: Determinamos los valores plasmáticos de colesterol total (CT), LDL-colesterol (LDL), HDL-colesterol (HDL), triglicéridos (TG), apolipoproteína A-I (ApoA-I), apolipoproteína B (ApoB), lipoproteína (a) [Lp(a)], 17β estradiol (E2), testosterona total (Tt), sex hormone-binding globulin (SHBG), delta 4-androstenediona (A), dehidroepiandrosterona

sulfato (DHEAS), hormona foliculo-estimulante (FSH) y hormona luteinizante (LH), al inicio y después de 3 años de tratamiento con estrógenos conjugados vía oral (2,4-3,6 mg/día), en combinación con un antiandrógeno, acetato de ciproterona (100 mg/día), en 21 transexuales de hombre a mujer (MFT), de $30,4 \pm 8,5$ años de edad, y con testosterona vía tópica en gel (50 mg/día) en 21 transexuales de mujer a hombre (FMT), de $28,8 \pm 7,9$ años de edad. Ninguno había sido gonadectomizado.

Resultados: Al inicio los valores de LDL correlacionaron negativamente con los de SHBG ($r = -0,759$; $P = 0,002$), y los de HDL positivamente con los E2 ($r = 0,503$; $P = 0,047$) en FMT. Después de 3 años estas correlaciones permanecieron. Por el contrario, en MFT al inicio LDL y CT eran negativamente correlacionados con SHBG ($r = -0,679$; $P = 0,008$; and $r = -0,538$; $P = 0,039$, respectivamente), y los HDL positivamente con los de A ($r = 0,549$; $P = 0,034$), y después de 3 años estas correlaciones permanecieron. En FMT, después de 3 años de tratamiento con andrógenos, hubo un significativo incremento de los valores de CT (5,8%, 9,5 mg/dL, $P = 0,031$) y de los de LDL (16,4%, 14,7 mg/dL, $P = 0,027$), y un descenso significativo de los de HDL (8,8%, 4,7 mg/dL, $P = 0,002$) y ApoA-I (13,6%, 22,3 mg/dL, $P = 0,001$). Por el contrario, en MFT, después de 3 años de tratamiento con estrógenos (y acetato de ciproterona) no se produjeron cambios significativos del perfil lipídico.

Conclusión: La administración a largo plazo de andrógenos en mujeres biológicas (transexuales masculinos) produce cambios negativos del perfil lipídico incrementando el riesgo cardiovascular.

EVALUACIÓN INICIAL DE UN CICLO DE MEJORA: ABORDAJE DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO DE LA HIPERCOLESTEROLEMIA EN ATENCIÓN PRIMARIA

M.R. Izco, E. Baztarrica, C. Fuertes, L. García y M.D. García de la Noceda

Centro de Salud Chantrea. Pamplona. Navarra.

Objetivo: 1. Mejorar la atención al paciente con hipercolesterolemia en un Centro de Salud. 2. Unificar criterios en el diagnóstico y tratamiento de la hipercolesterolemia en el EAP del Centro de Salud. 3. Mejorar la eficiencia en el tratamiento de la hipercolesterolemia.

Métodos: Realización de un ciclo de mejora, retrospectivo y autoevaluativo. Selección aleatoria y sistemática de una muestra representativa de 90 pacientes de un total de 563 con código nuevo de dislipemia en 2006-2007 (60 pacientes de prevención primaria y 30 de secundaria). Se diseñan 8 criterios de calidad con sus indicadores, aplicándolos a la muestra, y basados en criterios de guías de Riesgo Cardiovascular (RCV).

Resultados: Los criterios que obtuvieron mayor porcentaje de cumplimiento fueron: 1) Cumplimiento del 100%: Todo paciente en prevención primaria deberá presentar un nivel de LDL < 130 mg/dl en el análisis de control posterior al inicio de tratamiento. 2) Cumplimiento del 92%: En todo paciente en prevención primaria con RCV alto (SCORE $\geq 5\%$) y LDL < 130 mg/dl y en todos los pacientes de RCV bajo (SCORE < 5%) salvo excepciones, no deberá iniciarse tratamiento con estatinas. Los criterios de menor porcentaje de cumplimiento fueron: 1) Cumplimiento del 33%: Todo paciente en prevención primaria con RCV alto y LDL > 130 mg/dl, deberá iniciar tratamiento hipolipemiante. 2) Cumplimiento del 43,3%: Todo paciente en prevención 2º deberá presentar niveles de LDL < 100mg/dl.

Conclusiones: Tras el análisis de los resultados se concluye que en nuestro centro de salud, se tiende a infratratarse a los pacientes en prevención primaria con alto RCV y a los pacientes en prevención secundaria, en los que no se consigue un óptimo

control de niveles de LDL. Intervenciones consensuadas de mejora para la reevaluación posterior del ciclo a final del año 2009: 1) Intensificación del tratamiento en alto riesgo en prevención primaria y en prevención secundaria. 2) Uso de tablas SCORE en prevención primaria. 3) Uso de estatinas recomendadas frente a otras, tanto en prevención primaria como secundaria. 4) Evitar inicio de tratamiento en prevención primaria si RCV bajo sin excepciones o si RCV alto con niveles de LDL < 130mg/dl.

HIPOTIROIDISMO SUBCLÍNICO Y RIESGO CARDIOVASCULAR

A. Barco, T. Arrobas, E. Melguizo, C. González-Martín, A. Oribe, M.C. Cruz y F. Fabiani

Departamento de Bioquímica. Unidad de Riesgo Cardiovascular. Hospital Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción: Actualmente no existe un consenso sobre tratamiento en pacientes con hipotiroidismo subclínico. El tratamiento de los mismos queda postergado en la mayoría de los casos a la existencia de un hipotiroidismo clínico, sin embargo y dada la relación existente entre esta patología y el metabolismo lipídico habría que considerar para tratar o no que existiera una alteración de dicho metabolismo.

Objetivos: Estudiar la incidencia, tipo de dislipemia y marcadores de riesgo cardiovascular en un grupo de pacientes diagnosticados de hipotiroidismo subclínico.

Pacientes y métodos: Estudiamos un total de pacientes con hipotiroidismo subclínico con el siguiente criterio de inclusión: TSH superiores a 5 y T4 libre dentro de los rangos de normalidad. A todos se les determinó un perfil de riesgo cardiovascular que incluye lípidos, lipoproteínas, apolipoproteínas y marcadores de inflamación y emergentes.

Resultados: La población está formada por un 33% de hombres y un 67% de mujeres. Los valores promedios de TSH son 8,04 uU/ml y el 56,05% tiene anticuerpos anti TPO positivos. Los valores medios del perfil lipídico y de los marcadores estudiados se encuentran dentro de la normalidad a excepción de la PCR 10,92 mg/dl y de la homocisteína 16,39 $\mu\text{mol/l}$, sin embargo un 31,86% de la muestra presenta hipercolesterolemia, un 14,91% hipertrigliceridemia y un 20,87% un hiperlipemia mixta. Analizando los valores "deseables" de parámetros lipídicos y de riesgo cardiovascular, encontramos que el 49% de la muestra tiene el colesterol superior a 200 mg/dl, un 29% los triglicéridos superiores a 150 mg/dl, el 31% la LP (a) > 30 mg/dl, el 10% la ApoB100 > 130 mg/dl, el 31% la homocisteína > 15 $\mu\text{mol/l}$ y el 33% una PCR entre 3 y 10 mg/dl.

Conclusiones: Un porcentaje importante de pacientes con hipotiroidismo subclínico tienen alteraciones en el metabolismo lipoproteico, por lo que estimamos que a todos los pacientes con dicha patología se les debe investigar acerca de estas alteraciones, y en el caso de estar presentes tratarles el hipotiroidismo para eliminar las formas secundarias de dislipemias.

PROGRAMA DE DETECCIÓN DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR EN NAVARRA: SITUACIÓN EN EL AÑO 2009

J.P. Martínez^a, M. Palacios^b, M. Toni^a, J. Lafita^a, M.D. García^b, E. Anda^a y L. Forga^a

^aEndocrinología y Nutrición. Hospital de Navarra. ^bLaboratorio Hospital de Navarra.

Introducción: La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es una enfermedad con una prevalencia estimada de 1/500 personas, se asocia con una elevada morbilidad cardiovascular, y

su detección precoz puede beneficiarse de la existencia de un tratamiento de eficacia demostrada. En la Comunidad Foral de Navarra, tras la modificación en la aportación reducida de fármacos como los HMGCoA reductasa (estatinas) que supuso la publicación del Real Decreto 1348/2003, se decidió realizar el cribado de HF.

Objetivos: Detectar todos aquellos pacientes adultos con Hipercolesterolemia Familiar en la población Navarra, así como sus características.

Material y métodos: Se organizó un programa basado en una estrategia de detección Case Finding, con screening en cascada posterior. Se remitió a todos los Centros de Salud de Atención Primaria una carta en la que se explicaba el motivo del programa, las características de la HF, la puntuación MEDPED, qué tipo de pacientes tenían que remitir a consulta (aquellos con puntuación > 6) y cuales serían las condiciones para la autorización de la aportación reducida (informe del especialista). En aquellos pacientes, índice con puntuación > 6, y en familiares dependiendo de la edad y niveles de colesterol LDL, se realizó estudio genético del receptor de LDL-colesterol y Apo B100 mediante el Biochip para detección rápida (*Lipochip*) de Progenika Biopharma.

Resultados: En el periodo 2004-2009, un total de 478 pacientes han sido valorados en consulta. Se ha realizado estudio genético en 335 (70,7%), con resultado positivo en 206 (67,5%). Se han detectado un total de 41 mutaciones diferentes que afectan al gen del receptor LDL (6 de las cuales eran grandes reordenamientos), y 1 mutación de la Apo B100 con 2 pacientes afectos. Había 83 pacientes que presentaban una doble mutación y 1 paciente una triple mutación. La mutación más frecuentemente hallada es la heterocigota con doble mutación M025 + M080. La edad media de los pacientes con mutación es de 38,6 (Desviación Estándar 14,51; Rango: 6-72 años). El 32,1% de los pacientes con mutación presentaban una puntuación MEDPED menor de 8 puntos, y el 6,1% menor de 6 puntos. En el grupo estudiado sin detección de mutación, un 57,1% presentaba una puntuación MEDPED \geq 8 puntos y el 83,5% \geq 6 puntos. Sólo 10 de los 206 pacientes afectos presentaban historia personal de enfermedad cardiovascular precoz.

Conclusiones: 1. Actualmente, sobre una población de 605.876 habitantes, se ha detectado con estudio genético el 18% de los pacientes esperables según cálculo de prevalencia. 2. Sorprende la baja prevalencia de enfermedad cardiovascular en nuestra población.

RIESGO CARDIOVASCULAR EN MUJER JOVEN

E. Arana Alonso, M. Alarcón Meléndez, M. García Gorria, R. Izco Salinas, M. Urdaniz Rezusta y R. Osés Primo
Servicio Navarro de Salud.

Anamnesis: Mujer de 34 años que acude a consulta de centro de salud por aumento injustificado de peso de unos 15 kg en últimos 5 meses. Niega consumo de tóxicos, alcohol y productos herbodietéticos.

Exploración física: ACP: normal. No bocio. 75 kg. Talla 155. IMC 31. TA 170/114.

Analítica sanguínea: Colesterol total 499. HDL 37. LDL incalculable. TG 2.830. AST 31. ALT 33. GGT 38. Se deriva a Consultas externas de Endocrinología para diagnóstico y tratamiento del paciente. La paciente confirma ingestas abusivas de alcohol en la consulta de Endocrinología.

Juicio clínico: Dislipemia tipo IV secundaria a Alcohol.

Conclusiones: 1. Ante el hallazgo de una analítica similar a la del caso clínico expuesto, lo fundamental, es clasificar ante que tipo de dislipemia nos encontramos: Dislipemia primaria o secundaria. 2. La clasificación tradicional la estableció Fre-

derickson. Se divide en 6 apartados (I, IIa, IIb, III, IV y V) en función de la fracción lipídica, la fracción lipoproteica alterada y la banda de electroforesis. Inicialmente esta clasificación resultó útil pero presenta algunos inconvenientes: a) Una misma alteración genética puede presentar diferentes expresiones fenotípicas siendo en realidad la misma enfermedad y a la inversa. b) Se debe clasificar las hiperlipoproteinemias (HLP) en primarias o secundarias, en función de los rasgos clínicos y la etiología. La HLP puede constituir la primera manifestación de una enfermedad subyacente que pasaría desapercibida si se limitase a tratar únicamente la HLP. Los criterios para derivar a un paciente a un segundo nivel son: Colesterol total > 400 mg/dl; LDL > 260 mg/dl; HDL < 25mg/dl; TG > 1.000mg/dl. d) Dislipemias mixtas severas. e) El tratamiento (fibratos, estatinas...) se debe seleccionar según: HLP 1º: En función de la fracción lipídica que se muestre más alterada; HLP 2º: en función de la enfermedad subyacente.

RIESGO RESIDUAL RELACIONADO CON EL PERFIL LIPÍDICO EN PACIENTES REINFARTADOS

C. Recarte, M. Ferrer, D. Salor, O. Marín, E. Oliveros, R. Salomón, M.V. Villalba, E. Vilalta y J. Millán

Departamento de Medicina Interna y Unidad de Riesgo Cardiovascular y Lípidos. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Facultad de Medicina de la Universidad Complutense. Madrid.

Introducción: La reducción de las cifras de cLDL es un objetivo primario en los enfermos con síndrome coronario agudo. Sin embargo, en estos pacientes la prevalencia de episodios coronarios es alta a pesar del tratamiento óptimo de cLDL. Este riesgo residual tiene un componente dependiente del resto de factores lipídicos. Nuestro objetivo ha sido comparar el perfil de riesgo residual en pacientes con síndrome coronario agudo (SCA) y antecedentes previos de infarto de miocardio.

Material y métodos: Se incluyen pacientes ingresados en la unidad coronaria con síndrome coronario agudo y perfil lipídico realizado en las primeras 24 horas. Se compararon aquellos con infarto de miocardio previo con aquellos sin antecedentes. Se evaluaron edad, sexo, IMC, tabaco, ingesta de alcohol, sedentarismo, historia de hipertensión, diabetes mellitas, enfermedad cerebrovascular o arterial periférica. El estudio lipídico incluyó: colesterol total, cLDL, cHDL, y triglicéridos. Se estratificaron los resultados en función de la existencia de tratamiento hipolipemiente previo.

Resultados: Se incluyen 193 pacientes, con edad media de 62,9 años en aquellos con SCA previo (n = 153) y 67,7 años en aquellos con SCA previo (n = 35) (p = 0,06). En el segundo grupo, 13 pacientes tenían cHDL bajo. La hipertensión arterial estaba presente en el 65,7% de los pacientes con SCA previo y 48,7% en los que no tenían (p = 0,02). No existían diferencias estadísticamente significativas en lo relativo a la historia de episodios vasculares cerebrales, enfermedad arterial periférica y diabetes. El IMC resultó similar con mayor tendencia a sobrepeso y obesidad en los pacientes sin SCA previo. El colesterol total fue inferior en el grupo con SCA previo (176,5 vs 191,6 mg/dL) (p = 0,05) así como el cLDL (107,8 vs 116,6 mg/dL) (p = 0,05). cHDL resultó 44,6 mg/dL en SCA previo y 48,9 mg/dL en pacientes sin el antecedente de SCA (no significativo). cLDL inferior a 100 mg/dL se encontraba en el 43% de los pacientes con SCA previo y cLDL inferior a 70 mg/dL en el 20%. No existían diferencias en las concentraciones plasmáticas de triglicéridos. El 36% de los pacientes con SCA previo tenían tratamiento hipolipemiente comparado con un 21% en los pacientes sin SCA previo (p = 0,03). Los cambios en el co-

lesterol total y en el cLDL fueron significativos en aquellos pacientes con tratamiento hipolipemiante.

Conclusiones: En pacientes con SCA previo existe un mejor control de ciertos factores de riesgo, particularmente de los relacionados con el tratamiento farmacológico hipolipemiante. Sin embargo, algunos factores de riesgo no siempre controlados pueden ser responsables de un riesgo residual, particularmente la hipertensión arterial y el síndrome de HDL bajo.

UNA ÚNICA HERRAMIENTA PARA DETECTAR MUTACIONES PUNTUALES EN LOS GENES LDLR, APOB Y PCSK9 ASÍ COMO CAMBIOS EN EL NÚMERO DE COPIA DEL GEN LDLR

M. Stef^a, L. Palacios^a, M. Viegas^a, D. Tejedor^a, A. Martínez^a, M. Poci^b y J. Defesche^c

^aProgenika Biopharma SA. Vizcaya. ^bDepartamento. Bioquímica. Universidad de Zaragoza. ^cDepartamento Medicina Vascular. Academic Medical Center. Holanda.

La hipercolesterolemia familiar (HF) es un desorden genético autosómico dominante con una frecuencia de un heterocigoto por cada 500 individuos. Es debida principalmente a mutaciones puntuales en el gen del receptor de LDL (LDLR) aunque el cambio en el número de copia (CNC) de parte de este gen supone entre un 5-10%. También existen mutaciones causantes de HF en los genes APOB y PCSK9.

Para mejorar el diagnóstico genético de HF, hemos desarrollado una nueva herramienta basada en el sistema de DNA-array: LIPOchip[®], que es capaz de detectar al mismo tiempo mutaciones puntuales y CNC en el gen LDLR.

En LIPOchip[®] hay 247 mutaciones incluidas (238 de LDLR, 3 APOB y 6 de PCSK9), además se han incluido en el chip sondas control para los cromosomas X y 21 que permiten la detección de CNC. Se ha creado un software para el análisis automatizado. Para evaluar la detección de cada mutación y de CNC se ha hibridado el DNA de pacientes con las mutaciones o CNC previamente identificadas mediante secuenciación o MLPA. Todas las mutaciones puntuales y todos los tipos de CNC fueron detectados, existiendo una sola discrepancia entre el análisis de MLPA y LIPOchip debida a un polimorfismo en la secuencia que hibrida la sonda de MPLA.

Revisando la prevalencia de las diferentes mutaciones en Europa, estimamos que esta herramienta es capaz de detectar más del 80% de las mutaciones de poblaciones europeas representativas (España, Noruega y Holanda).

En esta comunicación se presenta una herramienta capaz de detectar a la vez mutaciones puntuales y CNC del gen LDLR permitiendo un diagnóstico genético de HF rápido y robusto.

Este trabajo ha sido financiado por Progenika Biopharma SA.

UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA DEL TENDÓN DE AQUILES EN EL DIAGNÓSTICO DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

M. Mauri, S. Rebordosa, R.M. Borralló y O. Flores

Servicios de Medicina Interna y Radiología. Hospital de Terrassa. Barcelona.

Objetivos: La ecografía del tendón de Aquiles (TA) es una técnica muy útil para medir el grosor del TA y determinar la existencia de xantomas y se considera una herramienta diagnóstica más sensible que la exploración física para su detección. El objetivo de nuestro estudio fue conocer el beneficio de utilizar la ecografía del TA para diagnosticar nuevos casos de hiperco-

lesterolemia familiar (HF), así como la correlación con el diagnóstico clínico y el estudio genético.

Pacientes y métodos: Se analizan de manera prospectiva los hallazgos de la exploración del TA por ecografía y exploración física, en 40 pacientes visitados en la consulta de nuestra Unidad de Lípidos, con sospecha clínica de padecer HF, entre 2006 y 2008. Mediante la ecografía del TA se estudió el diámetro antero-posterior y el patrón fibrilar. La existencia de un grosor igual o superior a 5,8 mm o la pérdida del patrón fibrilar con aparición de zonas heterogéneas, con o sin áreas hipoeoicas, se consideró un patrón anormal. Se registraron edad, sexo, manifestaciones clínicas de arteriosclerosis, factores de riesgo cardiovascular y las cifras del perfil lipídico. Se valoró que existían xantomas en la exploración física si se palpaban nódulos en el tendón o si existían rugosidades o engrosamientos no explicables por otras circunstancias. En todos los casos se efectuó con posterioridad el estudio de mutaciones del receptor de las LDL.

Resultados: La palpación del TA mostró la presencia de xantomas en 14 casos (35%) y en todos ellos el estudio con ecografía mostró un patrón anormal. De los restantes 26 casos con palpación negativa, la ecografía mostró un patrón anormal en 17 (65%). El patrón mayoritario fue la alteración del patrón fibrilar (25 casos) y se observó un patrón mixto con engrosamiento del TA y patrón fibrilar alterado en 13. La edad media del grupo con palpación clínica de xantomas fue de 44,3 años mientras que en el grupo con ecografía positiva sin palpación clínica fue de 37,2 años. No se observaron otras diferencias en el resto de parámetros evaluados entre los dos grupos.

Se confirmó HF con el estudio genético en 32 pacientes de los 40 estudiados, incluyendo 13 (93%) de los 14 pacientes con palpación y ecografía positivas, 13 (76%) de los 17 pacientes con palpación negativa y ecografía positiva y 6 (67%) de los 9 pacientes con palpación y ecografía negativas. En conjunto, el estudio genético de HF resultó negativo únicamente en 4 (13%) de los 31 casos con ecografía positiva.

Conclusiones: La palpación cuidadosa evidenció xantomas en un tercio de los pacientes con sospecha clínica de HF. La introducción de la ecografía del TA en nuestra Unidad ha mejorado la detección de xantomas, que fue de dos tercios de los pacientes con sospecha clínica fundamentada de HF. El patrón ecográfico observado con mayor frecuencia fue la alteración del patrón fibrilar.