



366 - EFECTO DEL C-LDL AJUSTADO POR LP(A) EN EL DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

A. Ernaga Lorea¹, J.P. Martínez de Esteban², J. de Carlos Artajo², J. García Torres², A. Irigaray Echarri², N. Egilaz Esparza² y M. Apellániz Ruiz³

¹Hospital García Orcoyen, Estella. ²Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario de Navarra, Pamplona. ³Unidad de Medicina Genómica, Navarrabiomed, Pamplona.

Resumen

Introducción: La hipercolesterolemia familiar (HF) se ha definido clásicamente mediante criterios clínicos, siendo los más utilizados los de la red holandesa de lípidos (DLCN). Estos criterios podrían ayudar a priorizar a los pacientes para la realización de estudio genético. Sin embargo, la contribución de la Lp(a) puede sobreestimar el verdadero nivel de c-LDL, lo que puede conllevar un diagnóstico clínico de HF inadecuado.

Métodos: Se incluyeron 396 pacientes con estudio genético que presentaban al menos 3 puntos en DLCN. Se excluyeron los estudios en cascada. El c-LDL se ajustó en función de la Lp(a) asumiendo que la Lp(a) aporta el 30% del colesterol al c-LDL. Se determinaron los efectos de estos ajustes en la reclasificación a HF improbable (< 3 puntos).

Resultados: Se observaron variantes genéticas asociadas a HF en 75 pacientes (18,9%). Presentaron un diagnóstico definitivo un 7,3% según c-LDL y un 5,8% utilizando c-LDL corregido por Lp(a), probable 33,6% y 24,5%, posible 59,1% y 57,3% e improbable 0% y 12,4% respectivamente. Utilizando el c-LDL ajustado por Lp(a) 96 pacientes (24,2%) fueron reclasificados según los criterios DLCN. De 234 diagnósticos posibles, 49 pasaron a improbable (20,9%), y de estos, en ninguno se detectó una variante genética, por lo que se podría haber evitado el análisis genético. De 133 diagnósticos probables, 41 pasaron a diagnóstico posible (30,8%), y de estos, 11 presentaron una variante genética asociada a HF. De 29 diagnósticos definitivos, 6 pasaron a probable (20,6%), de los cuales 4 tenían una variante genética.

Conclusiones: El ajuste de c-LDL por Lp(a) mejoraría la precisión de los criterios de diagnóstico clínico de HF, aumentando el número de diagnósticos improbables y, por tanto, reduciendo los estudios genéticos innecesarios. Debemos considerar también que, elevando el punto de corte, podríamos no realizar el estudio en pacientes con variante genética que, además, presenten niveles elevados de Lp(a).