



127 - ECOGRAFÍA DEL TENDÓN DE AQUILES EN EL DIAGNÓSTICO DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGÓTICA

I. Márquez López¹, L. Márquez López¹, A. González Estrada¹, D. León Jiménez¹, O. Muñiz Grijalvo¹, A. Espino Montoro² y L.M. Beltrán Romero¹

¹Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ²Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Resumen

Objetivos: Evaluar la presencia de xantomas y el grosor del tendón de Aquiles en pacientes en estudio por hipercolesterolemia grave y comparar si existen diferencias entre los pacientes con diagnóstico de hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFHe) con confirmación genética y aquellos en los que se alcanza un diagnóstico alternativo o con estudio genético negativo. Definir un punto de corte de grosor del Aquiles con la mejor sensibilidad y especificidad para el diagnóstico de HFHe con confirmación genética. Observar si el ajuste de las medidas de grosor por medidas antropométricas mejora la correlación con el diagnóstico genético positivo. Evaluar si existe correlación entre la presencia de xantomas o grosor del tendón con otras variables estudiadas.

Métodos: Se realizó un estudio observacional, descriptivo y analítico de una muestra de 34 pacientes derivados de la Unidad de Hipertensión y Lípidos de un hospital de tercer nivel para estudio por hipercolesterolemia al que se añadió una ecografía del tendón donde se valoró el grosor y la presencia de alteraciones en la ecoestructura. Se llevó a cabo la construcción de una base de datos donde se estudiaron 121 variables. Para el análisis estadístico realizado se utilizó el programa de análisis estadístico R.

Resultados: Los resultados de nuestro estudio pueden observarse en las tablas y figuras.

Discusión: Los hallazgos más relevantes de nuestro estudio son: 1. El grosor aumentado del tendón de Aquiles se asocia al diagnóstico de hipercolesterolemia familiar con genética positiva con una buena discriminación (AUC 0,69-0,7). 2. El grosor máximo del tendón de Aquiles mayor de 5,3 mm identificaría pacientes con HFHe genética (S: 61%, E: 78%). 3. Confirma la baja sensibilidad de la exploración física. La principal limitación de nuestro estudio radica en el escaso tamaño muestral lo que limita las comparaciones y la extrapolación de los datos. Nuestro estudio también tiene fortalezas: la ecografía se realiza justamente tras la valoración inicial, antes de conocer el diagnóstico de HFHe de modo que se elimina el potencial sesgo asociado al tratamiento hipolipemiante de alta intensidad y el potencial sesgo a la hora de la evaluación ecográfica por predisponer al observador a buscar alteraciones. Nuestro estudio supone un paso inicial para generar evidencias sobre la utilidad de la ecografía clínica en la valoración inicial de estos pacientes, permitiendo generar criterios modificados usando el diagnóstico ecográfico de xantoma o grosor aumentado del Aquiles como criterio diagnóstico.

N: 34 pacientes	
Mujeres:Hombres	20:14
Edad (años)	56 [45,5-62]
IMC (kg/m ²)	26,53 [24,9-29,3]
Tabaco	
Fumadores	5
Exfumadores (> 1 año)	9
No fumadores	19
Alcohol	3
Factores de riesgo cardiovascular	
HTA	8
DM	2
Dislipemia	34
Evento cardiovascular	
Síndrome coronario agudo	4
Cardiopatía isquémica sin evento	1
Ejercicio físico	14
Dieta	10

IMC: índice de masa corporal; HTA: hipertensión arterial; DM: diabetes mellitus. Las variables cuantitativas se expresan como mediana y rango intercuartílico y las cualitativas como valores absolutos.

N: 34 pacientes	
Antecedentes familiares DLP	
Padre	12
Madre	16
Hermanos	24
Antecedente familiar de evento cardiovascular precoz	8
Tipo de DLP	
Hipercolesterolemia familiar heterocigótica	17
HFHe + HiperLpa	1
Hipercolesterolemia Poligénica	8
Hipercolesterolemia Poligénica + HiperLpa	5
Elevación aislada de Lp(a)	2
Hiperlipemia Familiar Combinada	1
Colesterol total	246 [205-282]
c-LDL	163 [119-198]
c-LDL máximo	249 [222-275]
Test genético	
Positivo	18
Negativo	8
Ausente	8
Arco corneal	21
Soplos	
Cardíaco	3

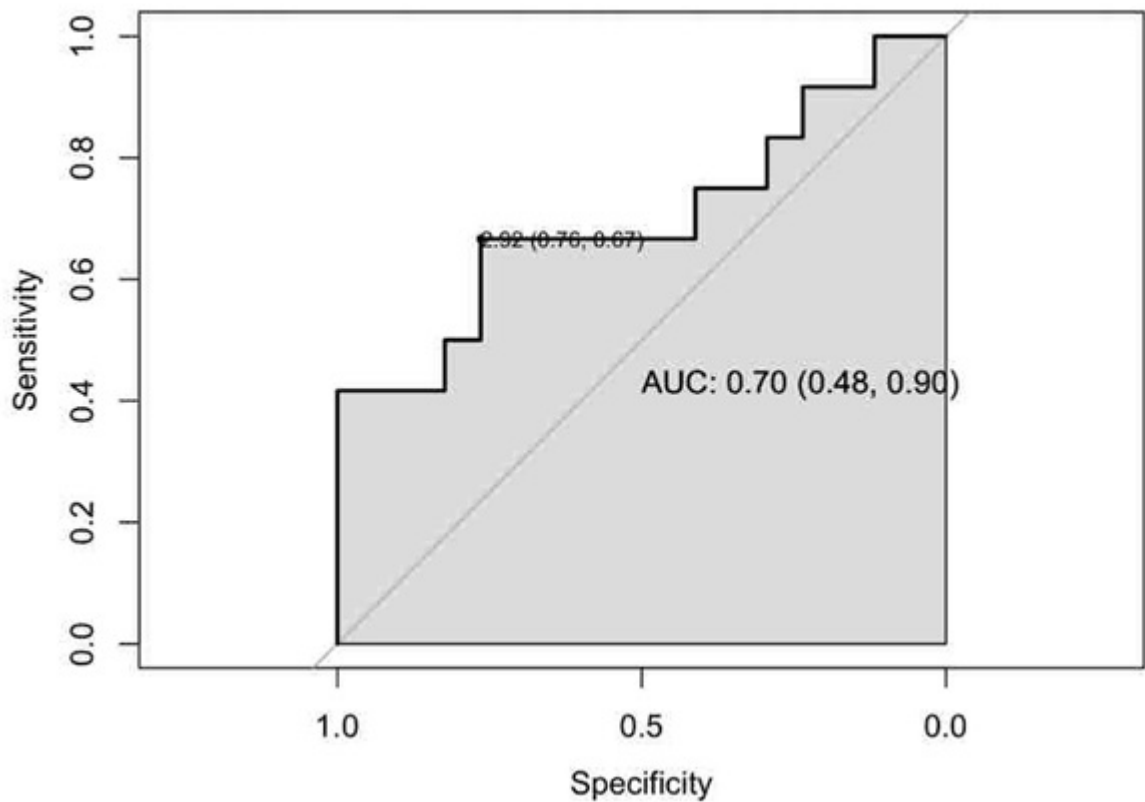
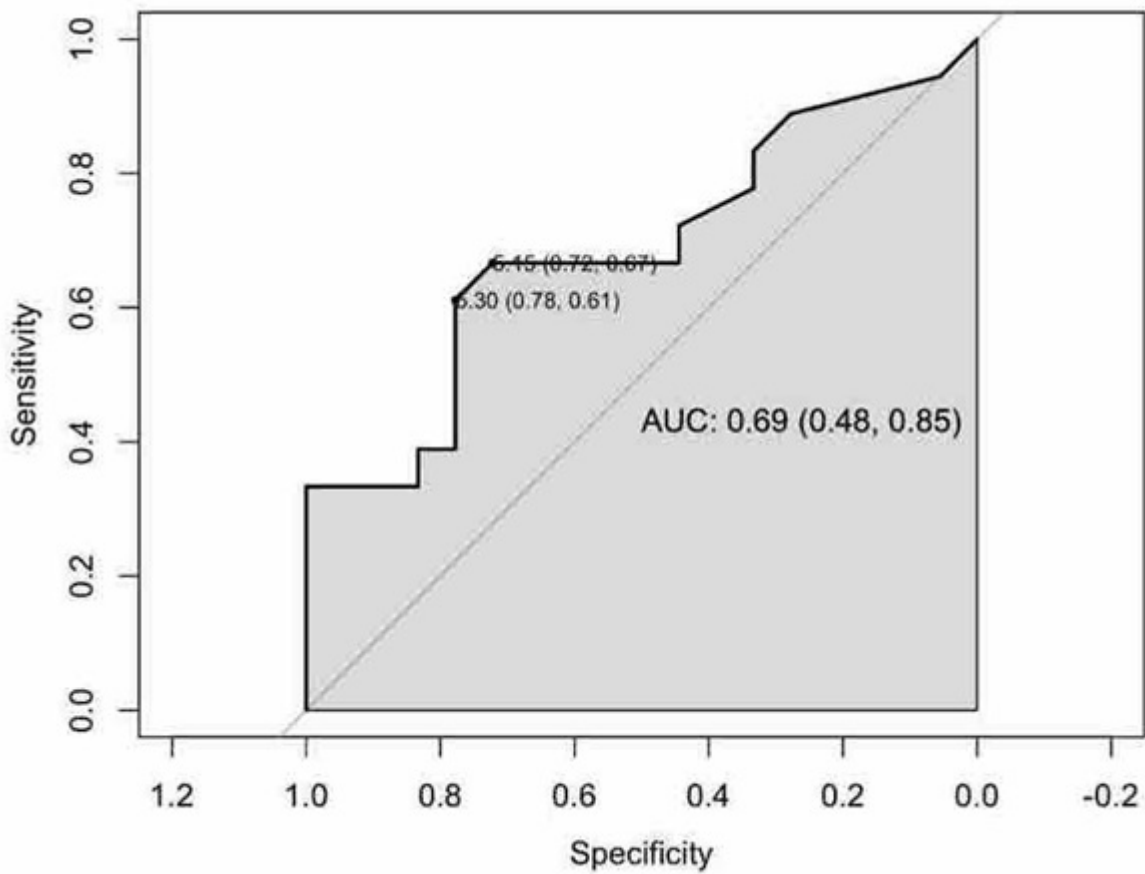
Carotídeo	4
Abdominal	1
Placas carotídeas	16
Score	2 [1-3,25]
Grosor máximo	1,99 [1,9-2,3]
Alto riesgo	3
Placas femorales	7
Score	3 [2,5-4]
Grosor máximo	2,8 [1,95-3,1]
Alto riesgo	2
Tratamientos	
Estatinas	32
Alta potencia	23
Moderada-baja potencia	9
Ezetimiba	20
Resinas	1
Fibratos	2
AntiPSCK9	1
ASS	7
Segundo antiagregante	1

DLP: dislipemia. c-LDL: colesterol LDL. AAS: ácido acetilsalicílico. Las variables cuantitativas se expresan como mediana y rango intercuartílico y las cualitativas como valores absolutos.

	Total	HFHe +	No HFHe +	p
Tendón de Aquiles				
Grosor medio	4,9 [4,4-5,68]	5,4 [4,53-7,5]	4,67 [4,3-4,9]	0,067
Grosor máximo	5,05 [4,48-6,03]	5,5 [4,73-7,65]	4,8 [4,3-5,1]	0,041
Xantomas	8	6	2	0,152
Grosor medio/superficie corporal	2,77 [2,48-3,33]	3,07 [2,55-4,21]	2,7 [2,38-2,88]	0,15
Grosor medio/altura	2,95 [2,72-3,4]	3,06 [2,87-4,44]	2,9 [2,7-3,05]	0,155
Grosor máximo/superficie corporal	2,87 [2,53-3,4]	3,15 [2,59-4,39]	2,76 [2,4-2,88]	0,06
Grosor máximo/altura	3,02 [2,8-3,43]	3,41 [2,87-4,65]	2,9 [2,76-3,05]	0,107

Las variables cuantitativas se expresan como mediana y rango intercuartílico y las cualitativas como valores absolutos.

	AUC	IC95%
Grosor medio	0,67	0,47-0,84
Grosor máximo	0,69	0,50-0,85
Grosor medio/superficie corporal	0,65	0,41-0,86
Grosor medio/altura	0,64	0,39-0,84
Grosor máximo/superficie corporal	0,70	0,48-0,90
Grosor máximo/altura	0,67	0,43-0,88



Conclusiones: La presencia de xantomas y engrosamiento del tendón de Aquiles en la ecografía es frecuente en los pacientes con HFHe de nuestro estudio. Estos pacientes presentaron unos mayores grosores máximos de Aquiles en comparación con pacientes con otras hiperlipemias que cursan con

elevación importante de colesterol. La sensibilidad subóptima de la exploración física para detectar xantomas en el tendón, unido a la buena discriminación del grosor del tendón de Aquiles nos hace pensar que la ecografía del tendón de Aquiles en pacientes con hipercolesterolemia grave podría mejorar la precisión a la hora de hacer el diagnóstico clínico e indicar el estudio genético en pacientes con sospecha de hipercolesterolemia familiar heterocigótica.