



## 1385 - UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA DEL TENDÓN DE AQUILES EN EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA (HFHE)

*Marta Ortega Reina, Pablo Astudillo Ortega, Laura Márquez López, Aurora González Estrada, David León Jiménez y Luis Matías Beltrán Romero*

*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar la presencia de xantomas y el grosor del tendón de Aquiles en pacientes en estudio por hipercolesterolemia severa (entendido como niveles de colesterol LDL > 190 mg/dL) y comparar si existen diferencias entre pacientes con diagnóstico de HFHe con estudio genético positivo (HFHe+) y aquellos con un diagnóstico alternativo o con un estudio genético negativo (no HFHe+). Definir el punto de corte del grosor del tendón de Aquiles con la mejor sensibilidad y especificidad para el diagnóstico de HFHe+.

**Métodos:** Estudio observacional descriptivo y analítico realizado en pacientes derivados a la Unidad de Riesgo Vascular de un hospital de tercer nivel. Además de los estudios clínicos y de laboratorio estándar, se realizó una ecografía clínica del tendón de Aquiles para evaluar el grosor y describir anomalías ecoestructurales sugestivas de presencia de xantoma tendinoso. Para el análisis estadístico se empleó el programa R.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 38 pacientes, 23 de ellos mujeres. La mediana de edad fue de 55 años (rango intercuartílico (RIC) 43-62), 18 resultaron HFHe+ (tablas 1 y 2). Mayores cifras de grosor medio y máximo del tendón de Aquiles, tanto de forma absoluta como ajustados por superficie corporal, se asociaron con HFHe+ (tabla 3). El grosor máximo de Aquiles aislado y ajustado por superficie corporal mostró un comportamiento similar, con un área bajo la curva (ABC) de 0,73 (tabla 4). Un grosor máximo de 5,1 mm del tendón de Aquiles tuvo una sensibilidad de 0,67 y una especificidad de 0,8 para el diagnóstico de HFHe+ (fig.).

<b>N: 38 pacientes</b>	
Mujeres:Hombres	23:15
Edad (años)	55 [43-62]
IMC (kg/m <sup>2</sup> )	26,53 [24,4-29,3]
<b>Tabaquismo</b>	

Fumadores	5
Exfumadores (> 1 año)	10
No fumadores	22
<b>Alcohol</b>	3
<b>Factores de riesgo vascular:</b>	
Hipertensión	9
DM	3
Dislipemia	38
<b>Eventos cardiovasculares:</b>	
Síndrome coronario agudo	4
Cardiopatía isquémica sin eventos	1
Ejercicio físico	15
Dieta	10
Las variables cuantitativas están expresadas como mediana y rango intercuartílico, y las variables cualitativas como valores absolutos. IMC: índice de masa corporal. DM: diabetes <i>mellitus</i> .	
<b>N: 38 pacientes</b>	
<b>Historia familiar de DLP:</b>	
Padre	13
Madre	19
Hermanos	26
Historia familiar de eventos cardiovasculares precoces	8
<b>Tipo de DLP:</b>	
Hipercolesterolemia familiar heterocigota	17
HFHe + HiperLpa	1
Hipercolesterolemia poligénica	10
Hipercolesterolemia poligénica + HiperLpa	6
HiperLpa	2
Hipercolesterolemia familiar combinada	2
Colesterol total	246 [209-290]
LDLc	162 [118-199]
LDLc máximo	244 [207-274]
<b>Estudio genético:</b>	

Positivo	18			
Negativo	8			
No realizado	12			
<b>Arco corneal</b>	21			
<b>Soplos:</b>				
Cardíacos	3			
Carotídeos	4			
Abdominal	1			
<b>Placas carotídeas:</b>	18			
Score	3 [2-4]			
Grosor máximo	2,2 [1,9-2,5]			
Alto riesgo	4			
<b>Placas femorales:</b>	9			
Score	3 [2-4]			
Grosor máximo	2,4 [1,9-3,3]			
Alto riesgo	2			
<b>Tratamientos:</b>				
Estatinas:	35			
- Alta potencia	25			
- Baja-moderada potencia	10			
Ezetimiba	21			
Resinas	1			
Fibratos	2			
AntiPCK9	1			
AAS	8			
Segundo antiagregante	1			
Las variables cuantitativas están expresadas como mediana y rango intercuartílico, y las variables cualitativas como valores absolutos. DLP: dislipemia. LDLc: colesterol LDL. AAS: ácido acetil salicílico.				
	Total	HFHe +	No HFHe +	p
<b>Tendón de Aquiles</b>				
Grosor medio	5,4 [4,33-5,61]	6,19 [4,54-7,53]	4,69 [4,3-4,91]	<b>0,015</b>

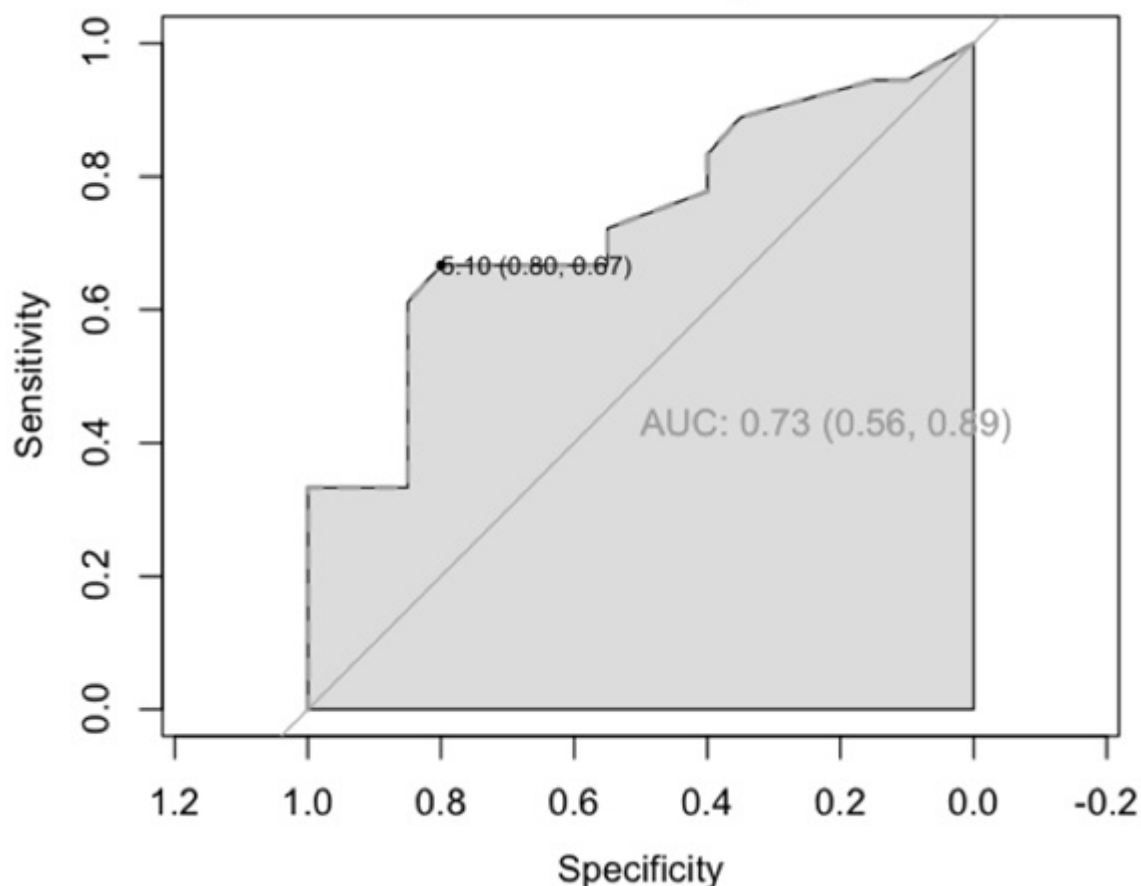
Grosor máximo	5,54 [4,4-5,90]	6,36 [4,73-7,65]	4,81 [4,3-5]	<b>0,013</b>
<b>Xantomas</b>	8	5	3	0,334
<b>Grosor medio/superficie corporal</b>	3 [2,43-3,13]	3,56 [2,55-4,22]	2,64 [2,37-2,88]	<b>0,036</b>
<b>Grosor medio/altura</b>	3,16 [2,66-3,29]	3,62 [2,57-4,45]	2,84 [2,68-2,99]	0,167
<b>Grosor máximo/superficie corporal</b>	3,09 [2,49-3,16]	3,70 [2,60-4,39]	2,70 [2,40-2,87]	<b>0,029</b>
<b>Grosor máximo/altura</b>	3,26 [2,70-3,42]	3,77 [2,63-4,66]	2,91 [2,72-3,02]	0,144

Las variables cuantitativas están expresadas como mediana y rango intercuartílico, y las variables cualitativas como valores absolutos.

	ABC	IC95%
Grosor medio	0,71	0,53-0,87
Grosor máximo	<b>0,73</b>	0,56-0,89
Grosor medio/superficie corporal	0,69	0,46-0,89
Grosor medio/altura	0,63	0,38-0,85
Grosor máximo/superficie corporal	<b>0,73</b>	0,50-0,91
Grosor máximo/altura	0,66	0,42-0,87

ABC: área bajo la curva

## Grosor Max Aquiles



*Discusión:* La ecografía del tendón de Aquiles es una técnica fácil e incruenta. Su aplicación es útil como complemento de la exploración física rutinaria, ayudando a identificar aumento de grosor y presencia de xantomas tendinosos que de otra forma pasarían desapercibidos. El grosor aumentado del tendón de Aquiles se asocia a HFHe+ con una buena discriminación (ABC 0,73). La principal limitación de nuestro estudio es el tamaño muestral, que limita las comparaciones y la extrapolación de los datos. Como fortaleza a destacar del estudio, la valoración ecográfica se realizó en la valoración inicial del paciente, antes de conocer el resultado del estudio genético, eliminando así el potencial sesgo asociado a la búsqueda activa de alteraciones en pacientes con certeza de HFHe+.

*Conclusiones:* Nuestros pacientes con HFHe+ presentaron mayores grosores tendinosos en comparación con pacientes afectados de otras hiperlipidemias. El grosor máximo del tendón de Aquiles (ya sea ajustado o no por el área de superficie corporal) mostró los mejores resultados. En nuestros pacientes con hipercolesterolemia severa, un grosor máximo superior a 5,1 mm mostró una buena especificidad, pero baja sensibilidad para realizar el diagnóstico de HFHe+. La ecografía del tendón de Aquiles en pacientes en estudio por hipercolesterolemia grave podría mejorar la precisión del diagnóstico clínico y complementar la indicación del estudio genético en pacientes con sospecha de HFHe.