

# HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR: EVALUACIÓN DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO MEDIANTE MICROMATRICES DE ADN.

CT2006/02

DOCUMENTOS  
RELACIONADOS

Texto completo

**Objetivo:** Evaluación de la efectividad analítica y clínica de la técnica de micromatrices de ADN en el diagnóstico genético de la hipercolesterolemia familiar.

**Tipo de intervención:** Diagnóstico.

**Diseño del estudio:** Revisión sistemática.

**Bases de datos y fuentes:** Medline y PreMedline, Embase, HTA y Cochrane Database.

**Metodología:** La revisión de la literatura se realizó utilizando las bases de datos Medline y PreMedline, HTA y Cochrane Database. La selección de los artículos relevantes de la búsqueda se realizó mediante la lectura de sus resúmenes y teniendo en cuenta una serie de criterios de inclusión y exclusión relativos al diseño de los estudios, idioma, características de los pacientes y variables de resultado analizadas. Posteriormente se procedió a la lectura crítica a texto completo y a un análisis y extracción de los resultados.

**Resultados:** Únicamente se encontró un artículo que evaluase la efectividad de las micromatrices de ADN en el diagnóstico genético de la hipercolesterolemia familiar y un informe corto de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía. El objetivo del artículo fue describir los resultados obtenidos con un biochip capaz de determinar 117 mutaciones diferentes en el gen del LDLr y una en el gen ApoB R3500Q. Los autores observaron un coeficiente de variación del 4,8 % y una especificidad y sensibilidad globales para todas las mutaciones del 99,7% y 99,9%, respectivamente. Para determinar la validez clínica se realizó un estudio ciego con muestras de 407 pacientes de genotipo desconocido, encontrando mutaciones en el 46% del total de pacientes (187). De éstos, el 69 % tenían un diagnóstico definitivo previo de HF en la escala Medped y el 31 % restante, un diagnóstico probable. A los pacientes con un diagnóstico clínico de certeza de HF y en los que sin embargo la determinación de mutaciones genéticas fue negativa, se les realizó una secuenciación nucleótida completa, encontrando 43 pacientes con 28 mutaciones no detectadas previamente, por lo que de forma global, el porcentaje de diagnóstico genético en los 252 pacientes con 8 o más puntos en la escala holandesa fue del 68 %.

**Conclusiones:** La importancia del diagnóstico de la hipercolesterolemia familiar radica en que las personas afectadas presentan una elevada frecuencia de enfermedad coronaria prematura, reduciéndose de forma importante su expectativa de vida. La tecnología de micromatrices de ADN multigénicas parece constituir una técnica con alta sensibilidad y especificidad en el diagnóstico genético de la HF, pudiendo ser una alternativa más rápida y menos costosa que las actualmente utilizadas. Sin embargo, en la elaboración de este informe únicamente se ha encontrado un estudio que aborde la efectividad de este nuevo procedimiento diagnóstico, lo que hace que los resultados deban considerarse no concluyentes, necesitándose su confirmación mediante posteriores estudios. Por este motivo, en el momento actual no se recomienda la adopción de esta técnica, al menos de forma generalizada, hasta que la publicación de nuevos estudios confirmen o rechacen la aparente validez analítica y clínica.

