

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR: AVALIACIÓN DO DIAGNÓSTICO XENÉTICO MEDIANTE MICROMATRICES DE ADN.

CT2006/02

DOCUMENTOS

RELACIONADOS

Texto completo

Obxectivo: Avaliación da efectividade analítica e clínica da técnica de micromatrices de ADN no diagnóstico xenético da hipercolesterolemia familiar.

Tipo de intervención: Diagnóstico.

Deseño do estudo: Revisión sistemática.

Bases de datos e fontes: Medline e PreMedline, Embase, HTA e Cochrane Database.

Metodoloxía: A revisión da literatura realizouse utilizando as bases de datos Medline e PreMedline, HTA e Cochrane Database. A selección dos artigos relevantes da procura realizouse mediante a lectura dos seus resumos e tendo en conta unha serie de criterios de inclusión e exclusión relativos ao deseño dos estudos, idioma, características dos pacientes e variables de resultado analizadas. Posteriormente procedeuse á lectura crítica a texto completo e a unha análise e extracción dos resultados.

Resultados: Unicamente atopouse un artigo que avaliasse a efectividade das micromatrices de ADN no diagnóstico xenético da hipercolesterolemia familiar e un informe curto da Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Andalucía. O obxectivo do artigo foi describir os resultados obtidos cun biochip capaz de determinar 117 mutacións diferentes no xene do LDLr e unha no xene ApoB R3500Q. Os autores observaron un coeficiente de variación do 4,8 % e unha especificidade e sensibilidade globais para todas as mutacións do 99,7% e 99,9%, respectivamente. Para determinar a validez clínica realizouse un estudo cego con mostras de 407 pacientes de genotipo descoñecido, atopando mutacións no 46% do total de pacientes (187). Destes, o 69 % tiñan un diagnóstico definitivo previo de HF na escala Medped e o 31 % restante, un diagnóstico probable. Aos pacientes cun diagnóstico clínico de certeza de HF e nos que con todo a determinación de mutacións xenéticas foi negativa, realizóuselles unha secuenciación nucleótida completa, atopando 43 pacientes con 28 mutacións non detectadas previamente, polo que de forma global, a porcentaxe de diagnóstico xenético nos 252 pacientes con 8 ou máis puntos na escala holandesa foi do 68 %.

Conclusións: A importancia do diagnóstico da hipercolesterolemia familiar radica en que as persoas afectadas presentan unha elevada frecuencia de enfermidade coronaria prematura, reducíndose de forma importante a súa expectativa de vida. A tecnoloxía de micromatrices de ADN multigénicas parece constituír unha técnica con alta sensibilidade e especificidade no diagnóstico xenético da HF, podendo ser unha alternativa máis rápida e menos custosa que as actualmente utilizadas. Con todo, na elaboración deste informe unicamente atopouse un estudo que aborde a efectividade deste novo procedemento diagnóstico, o que fai que os resultados deban considerarse non concluíntes, necesitándose a súa confirmación mediante posteriores estudos. Por este motivo, no momento actual non se recomenda a adopción desta técnica, polo menos de forma xeneralizada, ata que a publicación de novos estudos confirmen ou rexeiten a aparente validez analítica e clínica.

