



## 314 - LDL CORREGIDO PARA NIVELES DE LIPOPROTEÍNA (A) EN LA PREDICCIÓN DE MUTACIÓN PATOGENICA EN HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA

R. Urdaniz Borque<sup>1</sup>, E. Pérez Galende<sup>1</sup>, G. González Fernández<sup>1</sup>, P. Lozano Martínez<sup>1</sup>, S. Román Gimeno<sup>2</sup>, B. Sanz Martín<sup>1</sup>, M. González Fernández<sup>1</sup> y J.A. Gimeno Orna<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. <sup>2</sup>Endocrinología y Nutrición. Hospital San Jorge. Huesca.

### Resumen

**Introducción:** Los valores de colesterol LDL (LDLc) puntúan para el diagnóstico clínico de hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFHe) según los criterios DLCN (*Dutch Lipid Clinic Network*); y se ven afectados por los valores de lipoproteína a (Lp (a)).

**Objetivos:** Valorar si el ajuste de los valores de LDLc por los niveles de Lp (a) predice mejor la presencia de mutación patogénica de HFHe frente al LDLc no corregido.

**Métodos:** Estudio observacional, retrospectivo y analítico en una cohorte de pacientes con HF probable o definida según los criterios DLCN valorados en nuestro hospital del 1 mayo 2019 al 31 junio 2021. Se incluyeron los valores de LDLc previo al inicio de tratamiento hipolipemiente y dicho LDLc ajustado por Lp (a), según la fórmula LDLc corregido = LDLc-0,30\*Lp (a). Se generaron curvas ROC entre LDLc (inicial y corregido por Lp (a)) y la presencia de mutación patogénica (en Lipid inCode®). Se realizó una regresión logística para valorar el impacto en la predicción de mutación para HFHe de los niveles de LDLc corregido por Lp (a) y sin corregir. Se consideraron significativos valores de  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Se incluyeron 104 pacientes (edad media al diagnóstico  $49,02 \pm 12,34$  años). El LDLc medio no corregido por Lp (a) fue de 250,07 mg/dl en aquellos sin mutación patogénica frente a 289,70 mg/dl en los que la presentaban; y el LDLc corregido de 235,62 frente a 279,12 mg/dl respectivamente; con diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos ( $p = 0,036$  y  $0,022$  respectivamente). El área bajo la curva ROC entre la variable LDLc y mutación patogénica fue mayor en el caso del LDLc corregido por Lp (a) (AUC = 0,765,  $p = 0,000$ ) que en no corregido (AUC = 0,751,  $p = 0,000$ ). La regresión logística entre LDLc corregido y mutación mostró un  $R^2$  superior ( $R^2 = 0,145$ ;  $p = 0,02$ ) al obtenido con LDLc no corregido ( $R^2 = 0,128$ ;  $p = 0,03$ ).

**Conclusiones:** La corrección de los niveles de LDLc por Lp (a), frente a sin corregir, predice mejor la presencia de mutación patogénica en HFHe.