

Ecografía del tendón de Aquiles en el diagnóstico de la hipercolesterolemia familiar

M. Junyent y E. Ros

Unidad de Lípidos. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínic. IDIBAPS. Barcelona. España.

Varón de 66 años con enfermedad coronaria remitido a nuestra Unidad de Lípidos en octubre de 1997 por hipercolesterolemia refractaria al tratamiento. Tenía historia familiar florida de enfermedad vascular prematura, con padre fallecido por infarto de miocardio a los 44 años y hermana de 70 años con hipercolesterolemia y enfermedad vascular en 2 territorios (coronario y periférico) a los 61 años. Tenía un único hijo de 16 años que presentaba cifras de colesterol de 250 mg/dl. El paciente presentaba angina de esfuerzo desde los 56 años, controlada con antianginosos hasta los 65 años, cuando se efectuó angiografía coronaria que muestra lesiones oclusivas de 2 vasos, por lo que se realiza una cirugía de revascularización con pontaje aortocoronario de 2 vasos. Desde entonces está asintomático. Ha tenido siempre un estilo de vida muy sano (es profesor de educación física), con ejercicio físico continuado, dieta saludable, índice de masa corporal < 25 kg/m² y no era fumador. En la exploración física presentaba unos tendones de Aquiles de aspecto y tamaño normales. Estaba en tratamiento con 40 mg/día del simvastatina, y su perfil lipídico fue: colesterol total 298 mg/dl, colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad (LDL) 226 mg/dl, colesterol unido a lipoproteínas de alta densidad 53 mg/dl y triglicéridos 97 mg/dl. Con el diagnóstico de sospecha de hipercolesterolemia familiar (HF) heterocigota, se efectuó un estudio ecográfico de los tendones de Aquiles, que objetivó un aumento del grosor del diámetro longitudinal del tendón de Aquiles con pérdida de su estructura fibrilar homogénea (en comparación con un tendón de Aquiles normal en la fig. 1) y un área hipocóica en su interior compatible con un xantoma interno, obviamente no aparente en la superficie externa del tendón (fig. 2). El estudio genético confirmó el diagnóstico clínico de HF al demostrar la presencia de una mutación del tipo alelo nulo (1045 del C) en el gen del receptor del LDL.

En este paciente, el estudio ecográfico del tendón de Aquiles permitió diagnosticar un xantoma que no era aparente en la exploración física, lo cual propor-

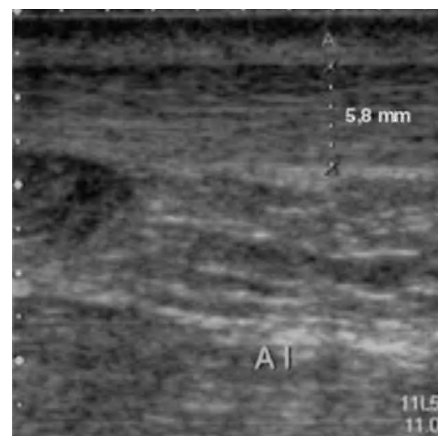


Figura 1. Tendón de Aquiles con un diámetro longitudinal y ecoestructura normales en un adulto sano.

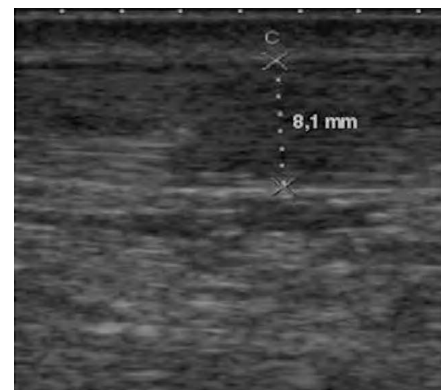


Figura 2. Tendón de Aquiles engrosado con pérdida difusa de la ecoestructura fibrilar y con áreas hipocóicas en su interior (xantoma) en un adulto.

cionó un diagnóstico clínico de certeza de HF, subsecuentemente confirmado por estudio genético.

Bibliografía general

Junyent M, Gilabert R, Zambón D, Núñez I, Vela M, Civeira F, et al. The use of Achilles tendon sonography to distinguish familial hypercholesterolemia from other genetic dyslipidemias. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2005;25:2203-8.