

EVALUACIÓN DE UNA PRUEBA GENÉTICA (LIPOCHIP®) EN EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Autores: Villegas R, Briones E, Marquez S

Objetivo: determinar la efectividad del LIPOCHIP® (validez analítica y validez clínica) y su utilidad clínica, dentro de un programa de cribado de hipercolesterolemia familiar (HF).

Método: se realizó una revisión sistemática, buscando informes de evaluación, revisiones sistemáticas, ensayos clínicos, estudios de cohortes y series de casos que describieran la eficacia/efectividad del LIPOCHIP®. Se utilizaron las bases de datos MEDLINE, EMBASE, INAHTA, Cochrane Library, así como los sitios WEB de las diferentes agencias de evaluación y de la OMS. Los estudios encontrados se evaluaron siguiendo las recomendaciones para estudios de pruebas diagnósticas de la iniciativa STARD, así como recomendaciones específicas para evaluar pruebas genéticas.

Resultados: no se encontraron artículos que evaluaran la efectividad (validez analítica y clínica) de LIPOCHIP en el diagnóstico de hipercolesterolemia familiar. La industria proporcionó un borrador de artículo con datos no publicados todavía, en el que se evaluaba la sensibilidad y la especificidad de la matriz en el diagnóstico de la HF. No se encontraron informes de evaluación, ni guías de práctica clínica que abordaran el diagnóstico genético con matrices multigénicas. Se incluyeron informes que abordaban el manejo del cribado y/o diagnóstico de la HF. Aunque la mayoría de las guías encontradas hacían recomendaciones favorables respecto al diagnóstico genético, la metodología de desarrollo no fue muy explícita, y no solían incluir revisiones de la literatura, ni valoraciones críticas de las evidencias que soportan las recomendaciones.

Conclusiones: aunque la Hipercolesterolemia Familiar reúne las condiciones para que podamos considerar su diagnóstico genético, y de que existen indicios de que las matrices multigénicas (entre ellas LIPOCHIP®) pueden ser una buena alternativa al diagnóstico por secuenciación, no hemos encontrado suficiente evidencia sobre la eficacia/efectividad de LIPOCHIP® en el diagnóstico de la HF como para recomendar su introducción en el Sistema Sanitario.