

Correlación entre puntajes de diagnóstico de quilomicronemia y actividad de lipoproteína lipasa posheparina

Correlation between chylomicronemia diagnosis scores and post-heparin lipoprotein lipase activity

Dr. Juan Patricio Nogueira^{1,2}

El trabajo publicado por Diane Brisson y col., tiene como objetivo principal valorar la correlación entre el puntaje de Philipe Moulin y el puntaje de la misma autora con la actividad de la lipoproteína lipasa (LPL), en pacientes con hipertrigliceridemia grave, un grupo de 9 individuos con genética confirmada síndrome de quilomicronemia (SQF) y un grupo de 20 sujetos con síndrome de quilomicronemia multifactorial (SQM). Como es sabido, el SQF es de transmisión recesiva, bialélica, con baja prevalencia (se calcula 1:1 000 000); en cambio, el SQM es muy prevalente (1:600 pacientes), con transmisión poligénica. Si bien hay algunas características clínicas y bioquímicas, como la pancreatitis recurrente, el índice de masa corporal (IMC) bajo y la apolipoproteína B (apoB) disminuida, que orientan el diagnóstico diferencial de SQF, en la práctica clínica la distinción no es tan fácil. La utilidad del puntaje de Moulin y del puntaje de Brisson está puesta en la capacidad de detectar el SQF sin necesitar el análisis genético, el cual es costoso y no siempre certero en el diagnóstico. Se observó que los puntajes de Moulin y de Brisson tienen una sensibilidad del 87.5% a 89% y una especificidad del 66.6% al 74%.^{2,3} Estos dos métodos utilizan las mismas variables, como el valor de triglicéridos, la edad de inicio, las pancreatitis y la respuesta al tratamiento, aunque en el puntaje de Brisson está ponderado el número de pancreatitis; además, se le agregan los niveles de IMC, de apoB y de glicerol. Se considera un diagnóstico definitivo cuando el puntaje de Brisson es > 9, mientras que es muy probable en el puntaje de Moulin > 10.

Un subrogante de déficit de LPL es poder medir la actividad de LPL por un método radiométrico, que se convierte en el método de referencia (*gold standard*) como herramienta diagnóstica para el SQF.

BIBLIOGRAFÍA

- Brisson D, Larouche M, Chebli J, et al. Correlation between chylomicronemia diagnosis scores and post-heparin lipoprotein lipase activity. Clin Biochem 114:67-72, 2023.
- Moulin P, Dufour R, Averna M, et al. Identification and diagnosis of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS): Expert panel recommendations and proposal of an "FCS score". Atherosclerosis 275:265-272, 2018.
- Brisson D TK, Gaudet D. A simple clinical diagnosis scoring system allowing to identify familial form of chylomicronemia syndrome. Atherosclerosis Supplements 32:57-58, 2018.

¹Centro de Investigación en Endocrinología, Nutrición y Metabolismo (CIENM), Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Formosa, Formosa, Argentina

²Universidad Internacional de las Américas, San José, Costa Rica