



De izda. a dcha., Fernando Domínguez, Almudena Amor, primera autora, y Pablo García-Pavía, responsable del estudio, en el Hospital Puerta de Hierro. SERGIO GONZÁLEZ

CARDIOLOGÍA POR DEBAJO DE 65 AÑOS

EL 10% DE LOS INFARTOS TIENE CAUSA GENÉTICA

Se trata de la hipercolesterolemia familiar, un mal que provoca colesterol alto desde la cuna

ROCÍO R. GARCÍA-ABADILLO MADRID

La primera causa de muerte en España son las enfermedades circulatorias, concretamente las isquémicas de corazón (infarto, angina de pecho) —en el caso de los hombres; en el de las mujeres, las isquémicas son la segunda causa tras las cerebrovasculares—, según los últimos datos del Instituto Nacional de Estadística publicados en febrero de este año. Es normal que oír la palabra infarto asuste.

Pero hay muchas otras enfermedades que *a priori* no causan tanto te-

mor porque son más desconocidas, están infradiagnosticadas o, en muchos casos, no se conocen sus terribles consecuencias. Es el caso de la hipercolesterolemia familiar (HF), la enfermedad genética más frecuente que sufre, al menos, una de cada 400 personas. En España se calcula que hay unas 100.000 personas con HF, aunque el 80% está sin diagnosticar. La enfermedad provoca que desde el nacimiento se tengan índices altísimos de colesterol, especialmente del conocido como malo (LDL). El exce-

so de colesterol, especialmente el LDL, se pega a las paredes de las arterias como la cal en las cañerías, llegando a atascarlas. Es lo que se conoce como aterosclerosis, que puede desembocar en infartos y accidentes cerebrovasculares en edades tempranas.

Cardiólogos del Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han descubierto que casi el 10% de las personas que sufren un infarto por debajo de los 65 años tienen un defecto genético que provoca hipercolesterolemia familiar. «El problema más grande que existe es buscar gente con hipercolesterolemia familiar, identificar el caso índice», señala Pablo García-Pavía, director de la Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Puerta de Hierro-Majadahonda y responsable principal del trabajo que publica la revista *Journal of the American College of Cardiology* (JACC).

García-Pavía explica que para ello se han llevado a cabo varias estrategias. «En Reino Unido miraban el colesterol a todos los niños que se vacunaban y, si era alto, les hacían un test

genético de HF. En EEUU, por ejemplo, les hacían el test a las personas con colesterol malo por encima de 190 mg/dl. Creemos que nuestra estrategia es más fácil de realizar porque se trata de un 10% de personas que han sufrido un infarto. Para ellos ya llegamos tarde, pero lo extiendes a todos sus familiares», asegura García-Pavía, y pone como ejemplo el caso de una niña de 6 años, hija de un paciente. «Esta niña tiene HF, ya está controlada y no sufrirá ese infarto que hubiera podido tener con 50 años».

LAS ESCALAS CLÍNICAS QUE SE USABAN NO DIAGNOSTICABAN A ALGUNAS PERSONAS CON LA MUTACIÓN

En este estudio se realizaron pruebas genéticas a 103 pacientes (el 87,4% de ellos varones) que habían sufrido un infarto y tenían un colesterol malo por encima de 160 mg/dl. «Por encima de 150-160 de colesterol malo se considera alto, por encima de 190-200 muy alto. Nosotros hemos sido

menos restrictivos y hemos mirado por encima de 160 y además que hayan tenido un infarto, y sale uno de cada 10. Si sólo miramos el colesterol, sale uno de cada 100», comenta García-Pavía. Además, se hizo también un diagnóstico clínico usando dos criterios de HF ampliamente utilizados por las guías internacionales: el Grupo de Registro Simon Broome (SB) del Reino Unido y la Red Holandesa de Clínicas de Lípidos (DLC).

Al comparar los resultados de los diagnósticos hechos con criterios clí-

80%

Sin diagnosticar.
A pesar de que la HF es el trastorno genético más frecuente (una de cada 400 personas).

nicos y con los tests genéticos, se vio que el 40% de los pacientes con HF confirmada genéticamente no fueron diagnosticados según los criterios clínicos, mientras que algunos casos diagnosticados por esos algoritmos no tenían ninguna mutación de HF.

«El estudio pone dos cosas de manifiesto: por un lado, que la HF es una enfermedad relevante, responsable del 10% de infartos en personas jóvenes y, por otro, que testar genéticamente permite encontrar a muchas personas que de otra forma no serían diagnosticadas», señala Pavía, quien añade que «es como la metáfora del canario en la mina de carbón, cuando había gas el canario moría y los mineros sabían que tenían que irse. Sabíamos que había HF, pero costaba mucho encontrar los casos y ahora sabemos que el infarto es el canario, el que nos avisa que puede haber HF».

Para Pedro Mata, presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, «el mensaje de este trabajo es que todos los cardiólogos tienen que tener en mente que cuando ven un síndrome coronario agudo en las personas, un 10% de ellas va a tener HF y su implicación no acaba ahí, deben contactar con los familiares para prevenir episodios futuros en esos familiares». Para Mata es fundamental un Plan Nacional de HF —«el Ministerio prometió presentarlo en el próximo Consejo Interterritorial», señala— y para ello cuentan ya con un estudio económico y el registro español Safeheart, el más importante del mundo con unos 4.800 pacientes.

YA A LA VENTA

ACTUALIDAD
ECONÓMICA

ACTUALIDAD
ECONÓMICA 2



ESTE MES CON

ACTUALIDAD
ECONÓMICA

LA IMPERIOSA DECISIÓN
A LA QUE DRAGHI SE RESISTE:
LA SUBIDA DE LOS TIPOS DE INTERÉS

Y ADEMÁS **DOSIER:**

LA OBLIGADA APUESTA POR LA EDUCACIÓN
FINANCIERA PARA EVITAR FRAUDES