

LÍPIDOS LA PATOLOGÍA DEBERÍA FORMAR PARTE DE LOS PLANES NACIONALES DE CRIBADO CON EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

271 MUTACIONES

La HF es la principal causa prevenible y tratable de IAM en pacientes jóvenes

→ La hipercolesterolemia familiar (HF) es una de las pocas enfermedades que dispone de un diagnóstico genético específico, así como de tratamientos eficaces. Aprovechar ambas

herramientas es indispensable para eliminar o controlar uno de los principales y más agresivos factores de riesgo cardiovascular de personas jóvenes.

■ Raquel Serrano

La hipercolesterolemia familiar (HF) es un auténtico paradigma de detección genética. En estos momentos es una de las escasas patologías hereditarias que dispone de un diagnóstico genético específico con repercusión directa en la clínica ya que existen tratamientos efectivos. Sin embargo, no hay estrategias estatales dirigidas a detectar a grupos de riesgo, ya que se calcula que menos del 10 por ciento de las personas con HF están diagnosticadas y sólo un 25 por ciento reciben terapia adecuada.

"La detección y el tratamiento en los pacientes de alto riesgo vascular, HF, diabetes o con enfermedad coronaria fundamentalmente, es esencial para la prevención cardiovascular. En el caso de la HF se trata de la población más vulnerable para desarrollar un infarto de miocardio (IAM) en edades jóvenes de la vida. No hay que olvidar que se nace con el trastorno y que el IAM puede presentarse en la segunda o tercera década de la vida, lo que supone que estas personas tienen 20 años menos de esperanza de vida", ha indicado a DM Pedro Mata, responsable de la Unidad de Lípidos de la



Pedro Mata y Rodrigo Alonso, de la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid, junto a Joep Defesche, de la Universidad de Amsterdam, en Holanda.

La identificación de los pacientes y sus familias permite iniciar la prevención, aplicar el tratamiento y asegurar la calidad y la expectativa de vida

Fundación Jiménez Díaz, de Madrid, y presidente de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, que ha organizado una reunión internacional en la que se

ha repasado el estado actual de esta patología.

La detección de estos pacientes y sus familiares es clave para iniciar la prevención de la enfermedad cardiovascular, aplicar el tratamiento y asegurar la calidad y la expectativa de vida para cerca del millón de afectados en Europa, prevalencia similar a la registrada en Estados Unidos (ver DM del 30-III-2007).

Holanda es el primer país del mundo que cuenta con un programa nacional de

En Holanda la detección genética de la HF forma parte de un programa estatal que también incluye cáncer de mama y cervix y patología neonatal

cribado genético en familias afectadas por HF, financiado por el Ministerio de Sanidad holandés, y del que también forman parte el cribado del cáncer de mama y cervix y el neonatal. Su objetivo es que en 2010 toda la población disponga de un diagnóstico.

Holanda, el ejemplo

Joep Defesche, director del grupo de diagnóstico genético en el Centro Médico Académico de la Universidad de Amsterdam, en Holanda, ha señalado que la incidencia de la patología en este país es un poco más elevada que la de la media europea: unas 40.000 personas podrían estar afectadas (1 de cada 300-350 personas), de las que actualmente sólo un tercio están identificadas.

Según el también director del Comité Internacional del Programa Medped de la Organización Mundial de la Salud (OMS), impulsor de la línea de investigación centrada en los mecanismos moleculares de la hiperlipemias de base

genética, la conclusión que extrae de los primeros años de andadura del programa de detección genética de la HF es que "el cribado y el estudio en cascada son mecanismos eficientes porque de cada paciente que identifica es posible analizar hasta a 20 familiares, de los cuales 8 son nuevos casos de afectados que pueden beneficiarse de las medidas profilácticas o terapéuticas".

Diagnóstico propio

España es, junto con Holanda, uno de los más avanzados en el diagnóstico genético de la HF. De hecho, investigadores españoles, encabezados por Pedro Mata y Miguel Pocoví, de la Universidad de Zaragoza (ver DM del 29-I-2004), son los creadores de *Lipo-chip*, capaz de detectar hasta 207 mutaciones distintas de HF.

No obstante, la peculiaridad y también el problema que presenta España es el de las distintas aproximaciones de las autonomías. Actualmente, siete han incluido en su cartera de servicios este diagnóstico y es muy probable que otras cuatro comiencen a aplicarlo, "por lo que es un momento ideal para llevarlo al Consejo Interterritorial e incluirlo en el Plan de Detección Genética para realizar el diagnóstico en los grupos de máxima sospecha clínica", según Mata.

Desde enero ya se recogen casos de HF en un registro 'on-line'

■ A. B.

En enero de este año comenzó a recibir casos el Registro *on-line* de personas con hiperlipemia de base genética. Esta herramienta, que aún está dando sus primeros pasos, servirá para conocer mejor la incidencia de la enfermedad y para realizar estudios poblacionales.

Se estima que en España puede haber entre 600.000 y 800.000 personas con hiperlipemia de base genética, lo que supone el 2 por ciento de la población. Hasta la fecha ya hay registradas en la base de datos 478 personas (359 por hipercolesterolemia familiar (HF) y 119 por hiperlipemia familiar combinada) "Un 16 por ciento de los registrados con HF han sufrido alguna cardiopatía", afirma Rodrigo Alonso, de la Unidad de Lípidos del Servicio de Medicina Interna de la Fundación Jiménez Díaz. "Es preocupante que el 17 por ciento de todos los pacientes registrados hasta ahora sigan fumando".

En España ya se han descrito 271 mutaciones. Aunque son muchas, hay algunas que explican más del 6 por ciento de los casos.

Hígado grado

El estudio del registro también ofrece muchos otros datos: un 29,2 por ciento de los afectados por hipercolesterolemia familiar combinada sufren intolerancia a los hidratos de carbono y un 34,5 tienen hígado graso y, de todos los estudiados, un 46 por ciento tienen antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular prematura. Respecto al tratamiento, lo más común en HF es la terapia con estatinas (86,6 por ciento) y la adherencia suele ser alta (87 por ciento de media).

En opinión de Alonso, hay muchos pacientes que no alcanzan los objetivos terapéuticos y que, no obstante, continúan recibiendo el mismo tratamiento farmacológico. "Hay que cambiar la inercia de mantener terapias que han demostrado que no funcionan en algunos pacientes. En caso de que no se obtenga el objetivo marcado es necesario plantearse el cambio de estatina o la combinación farmacológica".

PROYECTO EUROPEO PARA LA DETECCIÓN

La falta de preparación para realizar el diagnóstico genético de la hipercolesterolemia familiar (HF) es el principal problema en Europa, a excepción de países como España y Holanda, que disponen de herramientas de detección genética. Según Joep Defesche, los niveles de colesterol no son sensibles ni específicos para determinar HF porque pueden solaparse con otras hipercolesterolemias, como la hiperlipemia familiar combinada o la hipercolesterolemia poligénica que afectan a un elevado porcentaje de la población.

En estos momentos, Holanda, España, Noruega e Italia disponen de pruebas

genéticas y "la idea es que estos cuatro países puedan aportar al resto la posibilidad de realizar el diagnóstico". De hecho, es muy probable que Defesche dirija un proyecto europeo para coordinar la detección en Europa de la HF. El proyecto contemplaría, al igual que se ha hecho en España y Holanda, la posibilidad de que los hospitales europeos pudieran enviar las muestras de sus pacientes a centros o unidades de referencia de estos cuatro países para el diagnóstico genético. Además, considera "muy probable que la UE apoye una iniciativa de este tipo: comprensible, eficaz y para la que se dispone de herramientas diagnósticas".

Deprelío cápsulas
Amitriptilina clorh. 25 mg Estedi

5.000.000 DE ESPAÑOLES, CON DOLOR

Al menos uno de cada 10 españoles sufre dolor crónico. La artritis, la artrosis, las hernias, el dolor vertebral, las fibromialgias o el dolor neuropático son las causas más frecuentes.



NIÑOS SORDOS MEJOR INTEGRADOS

Los avances audiológicos y la detección precoz de la sordera han permitido que los niños con sordera accedan tempranamente a la estimulación auditiva y adquieran la lengua oral de su entorno.



El 46 por ciento de los pacientes de Primaria tiene insomnio.

Dormir mal aumenta el riesgo de enfermedad

Las personas que sufren de insomnio están expuestas a padecer enfermedades cardiovasculares, neurológicas, respiratorias, urinarias, del aparato digestivo y, en casos extremos, cáncer, según un reciente estudio realizado en EE. UU. Estos datos son relevantes si se tiene en cuenta que el 46 por ciento de todos los pacientes que acuden a las consultas de Atención Primaria presentan algún síntoma de insomnio.

El estudio muestra que las personas que padecen este trastorno del sueño corren un riesgo dos veces superior a las que no lo

tienen de padecer una enfermedad cardiovascular, tres veces superior de sufrir cáncer, tres veces mayor de padecer hipertensión, cuatro veces superior de sufrir enfermedades neurológicas y respiratorias, y entre dos y cuatro veces de padecer enfermedades urinarias, gastrointestinales, diabetes o dolor crónico.

Según Diego García-Borrero, director del Instituto de Investigación del Sueño en Madrid, el insomnio hace que disminuya la inmunidad en nuestro organismo, exponiéndolo a mayor riesgo a padecer determinadas enfermedades. ■

EN EL PROYECTO PARTICIPA EL CARLOS III DE MADRID

Nuevo tratamiento para los enfermos de sida

Redacción

60 hospitales españoles han comenzado a administrar un nuevo medicamento a enfermos de sida que no responden a los tratamientos y terapias existentes porque están infectados por cepas resistentes de VIH.

El nuevo fármaco bloquea una enzima que hasta ahora nunca se había atacado, la integrasa, que hace que el virus inserte su material genético en la célula. Impidiendo a la integrasa hacer esta función, se bloquea la capacidad del virus de replicarse e infectar nuevas células.

Los centros que ya administran el medicamento forman parte del Programa de Acceso Expandido que impulsa la compañía farmacéutica MSD. En los ensayos del fármaco han participado tres hospitales españoles, el Hospital Clínico de Barcelona, Can Ruti de Badalona y el Hospital Carlos III de Madrid.

Evitar el contagio

Además, según un estudio del Hospital Universitario La Paz, de Madrid, es posible acabar con la transmisión del VIH de madre a hijo.



El Hospital madrileño Carlos III forma parte de la investigación.

Esta investigación, realizada por especialistas del centro, en la que se han analizado datos de mujeres embarazadas infectadas con el VIH entre 1994 y 2004, demuestra que la tasa de transmisión del virus de madre a hijo ha pasado de un 35 por ciento a un cero por ciento.

En la reducción del riesgo de transmisión madre a hijo hay dos medidas decisivas: que se haya realizado un diagnóstico de la madre embarazada y que se apliquen medidas profilácticas de antirretrovirales al neonato y actuaciones médico quirúrgicas durante el parto para evitar el contagio. ■



Más mujeres adultas con asma que hombres. Cuando el asma aparece después de la pubertad, es más frecuente en las mujeres y, además, presenta formas más graves y peor función pulmonar. De hecho, a partir de los 20 años, la incidencia del asma en las mujeres es significativamente más alta, y éstas precisan más medicación que los hombres asmáticos. Así lo constatan varios estudios epidemiológicos realizados en Italia y en los países del norte de Europa. A su vez, la doctora Bazús, neumóloga de la Separ (Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica), asegura que "la remisión del asma con el paso a la vida adulta es infrecuente, pero si en algún caso eso ocurre, suele asociarse al sexo masculino".

El colesterol que se "hereda", un peligro para la salud cardiaca

E. P.

La hipercolesterolemia familiar es uno de los factores desencadenantes de la enfermedad vascular, según han declarado desde la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar. Desde este organismo se quejan, a su vez, de que sólo recibe tratamiento adecuado el 25 por ciento de las personas que la padecen.

Alrededor de un tercio de los episodios coronarios en España ocurre en pacientes con riesgo genético, como la hipercolesterolemia familiar y la hiperlipemia familiar combinada, que afectan a 100.000 y 700.000 personas, respectivamente.

Estos hechos han llevado a la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar a reclamar un Plan estatal de detección de la enfermedad, por ser la población más vulnerable a sufrir un infarto de miocardio. Según su director, Pedro Mata, crear un registro es un buen instrumento para mejorar la práctica clínica. "Podemos seguir a los pacientes para ver si alcanzamos objetivos terapéuticos y controlamos el desarrollo de la enfermedad



Un mal control del colesterol puede provocar un infarto temprano.

cardiovascular". "El registro ayudaría a ver los factores de riesgo, comprobar si un adecuado tratamiento evitaría la hipercolesterolemia, y homogeneizar terapias", ha añadido Mata.

El temprano diagnóstico de esta patología, ya desde la infancia, puede evitar males mayores como la posibilidad de sufrir un infarto en la veintena, según ha declarado este especialista.

La hipercolesterolemia consiste en la presencia de colesterol en sangre por encima de los niveles considerados normales. Este aumento, que se asocia a problemas coronarios, depende de la dieta, el sexo, el estilo de vida y la síntesis endógena. Así, en la concentración de colesterol en sangre intervienen factores hereditarios y dietéticos, junto a otros relacionados con la actividad física. ■

200.000 muertes al año por cáncer en el trabajo

Redacción

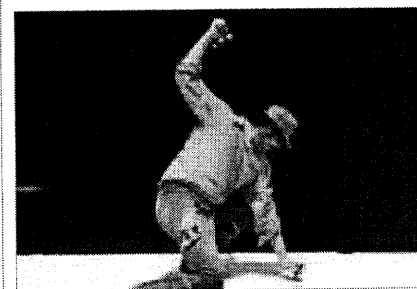
Al menos 200.000 personas mueren cada año por cáncer relacionado con sus lugares de trabajo, según ha informado la Organización Mundial de la Salud. La institución internacional ha reclamado a gobiernos e industria que lleven a cabo las medidas necesarias para proteger a los trabajadores. Entre otras, exigen el abandono del uso del amianto, la introducción de disolventes libres de benceno, prohibir el consumo de tabaco en el lugar de trabajo y procurar la ropa adecuada a los trabajadores que se en-

cuentren expuestos a la luz solar.

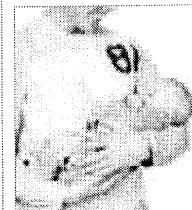
El de pulmón, el más habitual

Los tumores más comunes son el cáncer de pulmón, de pleura y de vejiga. Los trabajadores expuestos al benceno también pueden desarrollar leucemia.

Actualmente, 125 millones de personas en todo el mundo están expuestas al amianto en sus trabajos, y cada año mueren 90.000 personas de enfermedades relacionadas con esta sustancia. ■



Los obreros que se expongan al sol deben llevar ropa adecuada.



Los hombres también padecen depresión posparto. Casi la misma proporción de madres que de padres padecen depresión posparto. Así lo demuestra un estudio estadounidense publicado en la revista 'Pediatrics'. Los padres, después del nacimiento, pueden experimentar igual o más frustración que las madres al sentirse poco útiles en el grupo familiar. Según los expertos involucrados en este estudio, los signos de depresión posparto en el hombre son muy diferentes a los de la mujer: tienden a trabajar, beber e ir a ver deportes más de lo habitual, y también permanecen más tiempo en soledad.

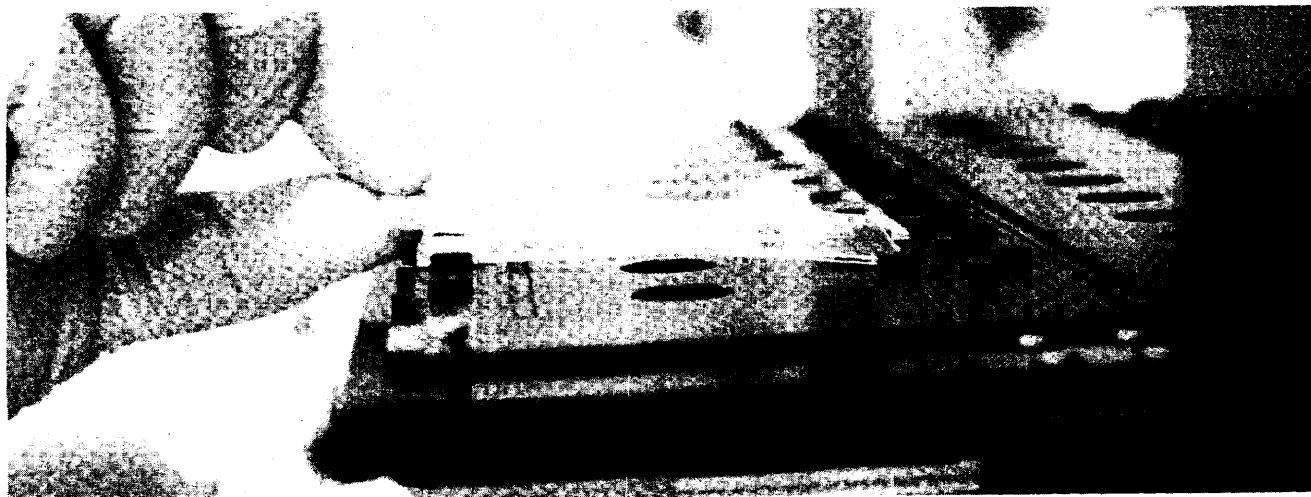


ABC ASOCIADOS
S.A. DE SEGUROS

ABC
MADRID

O.J.D.: 278.166 E.G.M.: 865.000

591 cm2
11.391 Euros
Página 14 (Pág. Especiales)
05/05/2007



Prevención

En busca de los genes del colesterol

Casi 800.000 personas en España tienen, por constitución genética, niveles altos de colesterol o triglicéridos, que **aumentan el riesgo de enfermedad cardiovascular**. La mayoría no lo sabe

TEXTO: PILAR QUIJADA FOTO: ABC

Según la Encuesta Nacional de Salud difundida estos días, el español medio es obeso y tiene riesgo cardiovascular. Como ha recordado Valentín Fuster, presidente de la Federación Mundial del Corazón, a pesar de que la cardiología técnicamente está muy avanzada, la gente sigue muriendo por infarto de miocardio. La razón —apunta— es que fallamos en la prevención.

Y precisamente entre los principales factores de riesgo cardio-

vascular se encuentran los niveles elevados de colesterol y triglicéridos. En la mayoría de los casos estos desajustes obedecen a hábitos inadecuados de alimentación y al sedentarismo. Otras veces, la causa de es una anomalía genética conocida como hipercolesterolemia hereditaria. En estos casos, sólo la detección precoz y la medicación adecuada de por vida evitan el deterioro de las arterias, que de lo contrario empieza muy pronto: algunos estudios han demostrado que el depósito

de colesterol en la pared de las arterias —aterosclerosis— aparece a partir de los 17 años en los varones y de los 25 en las mujeres. Y la esperanza de vida puede reducirse entre veinte y treinta años respecto a la media, porque el riesgo de padecer un infarto de miocardio prematuro —antes de los 55 años, en el caso de los hombres, y 65 en el de las mujeres— aumenta considerablemente.

Se calcula que unas 800.000 personas llevan este riesgo grabado en sus genes, aunque la mayoría

Más información:

Fundación Hipercolesterolemia
Familiar: www.cholesterolfamiliar.com
Tfn: 91 504 22 06



BERNÉS ASOCIADOS
S.L. - C.I.F. B-10.145.145

ABC
MADRID

O.J.D.: 278.166 E.G.M.: 865.000

171 cm2
3.300 Euros
Página 15 (Pág. Especiales)
05/05/2007



no lo sabe. De ellas, 100.000 padecen hipercolesterolemia familiar, una alteración en un único gen del cromosoma 19. Aunque esta patología se manifiesta desde la infancia con niveles de colesterol alto, sólo una pequeña parte de los afectados recibe un diagnóstico adecuado.

A este número hay que añadir otras 700.000 personas con hiperlipemia familiar combinada, que además del colesterol tienen elevado el nivel de triglicéridos en sangre también por causas genéticas, aunque en este caso no se ha identificado el gen responsable. Aunque la hiperlipemia aparece algo más tarde, con poco más de diez años ya hay niños que pueden tener alto el colesterol, los triglicéridos o ambos. Y en los adultos suele asociarse a otros factores de riesgo, como hipertensión, obesidad central, niveles altos de azúcar o incluso diabetes.

Tanto la hipercolesterolemia como la hiperlipemia son hereditarias y se transmiten a la mitad de la descendencia. De ahí la importancia de hacer un diagnóstico precoz y de identificar a todos los miembros de la familia que la padezcan, incluidos los niños, para que reciban tratamiento, señala Pedro Mata, director de la Unidad de Lípidos de la Fundación Jiménez Díaz.

Cribado preventivo

Por eso la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, que preside el doctor Mata, ha puesto en marcha un proyecto de cribado genético para detectar a las personas afectadas. Ya han realizado unos tres mil diagnósticos genéticos. Cada uno de ellos a partir de lo que denominan «caso índice»: una persona de la que se sospecha padece la enfermedad por tener el colesterol alto, antecedentes de colesterol en otros miembros de la familia, o bien cardiopatía isquémica prematura él mismo o alguno de sus familiares. Si el resultado es positivo, se hace un cribado de los familiares en primer y segundo grado, porque la mitad estarán afectados. Así se diagnosticó recientemente a cuarenta personas de una familia de Villacañas (Toledo).

El análisis genético se lleva a cabo a partir de una muestra de sangre, gracias a un «lipochip» que desarrolló en 2004 la empresa española Progenika. El programa de detección —pionero junto con el de Holanda— ha sido posible gracias a la Fundación Hipercolesterolemia Familiar. Aunque, señala Mata, ya hay siete autonomías que lo incluyen en sus planes de prevención cardiovascular, y algunas más se unirán. ■

Solicitan un programa estatal de diagnóstico genético de la HF

A. Vallejo
GM Madrid

Detectar y tratar correctamente la hipercolesterolemia familiar es uno de los principales objetivos que se marcan los especialistas. Para ello, una de las herramientas más eficaces es el diagnóstico genético, capaz de identificar, a través de un cribado genético familiar, a las personas que expresan la enfermedad desde el nacimiento. "Primero buscamos un caso de alta sospecha clínica y si el test genético es positivo buscamos a los familiares ya que la mitad van a estar afectados. El problema es que estas personas expresan la enfermedad desde el nacimiento y pueden sufrir un infarto de miocardio en edades jóvenes. Es fundamental en cualquier sistema sanitario detectar a estas personas lo antes posible y ponerles tratamiento", explica Pedro Mata de la Unidad de Lípidos de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid y ponente en el simposio internacional

"Hipercolesterolemias familiares y pacientes coronarios y diabéticos: de la detección a la consecución del objetivo terapéutico", celebrado durante la semana pasada en Madrid. En el evento, se pusieron de manifiesto los primeros resultados del primer registro *on line* en el que se incluye no sólo la hipercolesterolemia familiar heterocigota sino también la hiperlipemia familiar combinada. En ambos casos, los familiares con antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular son muy altos llegando a afectar a la mitad de los familiares.

España es, después de Holanda, el país que más diagnósticos genéticos está haciendo a nivel mundial, sin embargo, a las autoridades sanitarias todavía les queda una asignatura pendiente. "Hay varias comunidades que en sus planes de salud han incluido el diagnóstico genético de personas con hipercolesterolemia familiar. Lo que esperamos es que en un futuro próximo haya un acuerdo a nivel del Consejo Interterritorial y se establezca un programa de detección genética de la hipercolesterolemia familiar liderado por el ministerio", concluye Mata.



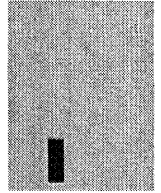
BERUÉS ASOCIADOS
LITERARIA Y EDITORIAL

LA RAZÓN

MADRID

O.J.D.: 178.542 E.G.M.: 428.000

29 cm2
649 Euros
Página 4 (Salud)
06/05/2007



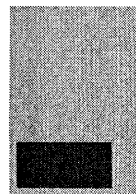
**Pedro
Mata**

Fund. Jiménez Díaz

Bajo el lema
«Quiere a tu
corazón en
familia» participó
en un acto para
evaluar y enseñar a
los españoles cómo
cuidar la salud de
su corazón.



BERNÉS ASOCIADOS
AGENCIA DE COMUNICACIÓN



Casi 800.000 españoles están afectados genéticamente de hipercolesterolemia

PILAR QUIJADA MADRID

Según la Encuesta Nacional de Salud, el español medio es obeso y tiene riesgo cardiovascular. Como ha recordado Valentín Fuster, presidente de la Federación Mundial del Corazón, a pesar de que la cardiología técnicamente está muy avanzada, la gente sigue muriendo por infarto de miocardio. La razón, falla la prevención, apunta.

Y precisamente entre los principales factores de riesgo se encuentran los niveles elevados de colesterol y triglicéridos. En la mayoría de los casos estos desajustes ob-

decen a hábitos inadecuados. Otras, la causa de es una anomalía genética la hipercolesterolemia hereditaria. En estos casos, sólo la detección precoz y la medicación de por vida evitan el deterioro de las arterias, que de lo contrario empieza muy pronto: algunos estudios muestran que el depósito de colesterol en la pared de las arterias -arterosclerosis- aparece a partir de los 17 años en los varones y de los 25 en las mujeres. Y la esperanza de vida puede reducirse entre veinte y treinta años respecto a la media, porque el riesgo de padecer un infarto de miocardio prematu-

ro -antes de los 55 años, en el caso de los hombres, y 65 en las mujeres- aumenta considerablemente.

Pocos diagnósticos

Unas 800.000 personas llevan este riesgo en sus genes, aunque la mayoría no lo sabe. De ellas, 100.000 padecen hipercolesterolemia familiar; una alteración en un único gen del cromosoma 19. A este número hay que añadir otras 700.000 personas con hiperlipemia familiar combinada, que además tienen elevado el nivel de triglicéridos en sangre también por causas genéticas, aunque en este caso no se ha iden-

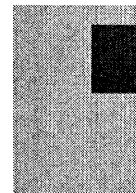
tificado el gen. Suele asociarse a otros factores de riesgo, como hipertensión, obesidad, diabetes. La mayoría no sabe que está afectado. Son hereditarias y se transmiten a la mitad de la descendencia. De ahí la importancia de hacer un diagnóstico precoz, señala Pedro Mata, director de la Unidad de Lípidos de la Fundación Jiménez Díaz.

Por eso la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, que preside Mata, ha puesto en marcha un proyecto de cribado genético. Ya han realizado unos tres mil diagnósticos. Siete autonomías incluyen el programa -pionero junto con el de Holanda- en sus planes de prevención, y algunas más se unirán.

■ **MÁS INFORMACIÓN** | Fundación Hipercolesterolemia Familiar. ☎ 91 504 22 06 www.cholesterolfamiliar.com



BERNÉS ASOCIADOS
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN



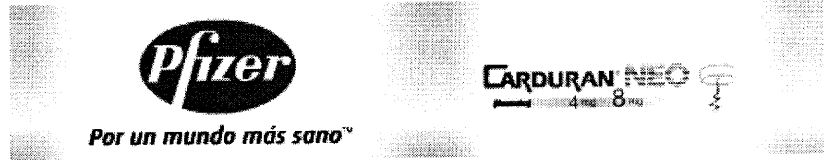
Una de las visitantes de la carpa durante una prueba. / JAVIER BENEYTEZ

PREVENCIÓN

El colesterol ayuda a calcular la «edad» del corazón de la familia

Bajo la leyenda *Quiere a tu corazón en familia*, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, desarrolló ayer en Madrid una actividad de educación sanitaria para sensibilizar a la sociedad sobre el diagnóstico de uno de los principales factores de riesgo cardiovascular: los

niveles elevados de colesterol. En colaboración con el Instituto Flora, se instaló una carpa abierta al público en la que se *midió* la edad del corazón de los asistentes mediante pruebas para evaluar los niveles de lípidos en la sangre y la presión arterial.



Lunes, 7 de mayo de 2007

Bienvenido Sr. Recio

FACTORES RIESGO

[HOME]

AL DÍA EN...

Factores de riesgo

Cardiología Clínica

Cardiología Intervencionista

Cirugía

Terapia Celular

Actualidad

INFORMACIÓN A PACIENTES

GUÍAS CLÍNICAS

ARCHIVO

NEWSLETTER

AGENDA

Consulte sus próximas citas y compromisos en la agenda personal

LA BOLSA

Todos los mercados online.
[IBEX35] [DOW JONES]
[NASDAQ] [EURO STOXX]

ESPECIALIDADES

Todo sobre las especialidades que más le interesan

ARCHIVO DE NOTICIAS

Guarde las noticias en un archivo personalizado

TABLÓN DE ANUNCIOS

Visite nuestro tablón

La HF es la principal causa prevenible y tratable de IAM en pacientes jóvenes

La hipercolesterolemia familiar (HF) es una de las pocas enfermedades que dispone de un diagnóstico genético específico, así como de tratamientos eficaces.

RAQUEL SERRANO 07/05/2007

Aprovechar ambas herramientas es indispensable para eliminar o controlar uno de los principales y más agresivos factores de riesgo cardiovascular de personas jóvenes.

La hipercolesterolemia familiar (HF) es un auténtico paradigma de detección genética. En estos momentos es una de las escasas patologías hereditarias que dispone de un diagnóstico genético específico con repercusión directa en la clínica ya que existen tratamientos efectivos. Sin embargo, no hay estrategias estatales dirigidas a detectar a grupos de riesgo, ya que se calcula que menos del 10 por ciento de las personas con HF están diagnosticadas y sólo un 25 por ciento reciben terapia adecuada.

"La detección y el tratamiento en los pacientes de alto riesgo vascular, HF, diabetes o con enfermedad coronaria fundamentalmente, es esencial para la prevención cardiovascular. En el caso de la HF se trata de la población más vulnerable para desarrollar un infarto de miocardio (IAM) en edades jóvenes de la vida. No hay que olvidar que se nace con el trastorno y que el IAM puede presentarse en la segunda o tercera década de la vida, lo que supone que estas personas tienen 20 años menos de esperanza de vida", ha indicado a DM Pedro Mata, responsable de la Unidad de Lípidos de la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid, y presidente de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, que ha organizado una reunión internacional en la que se ha repasado el estado actual de esta patología.

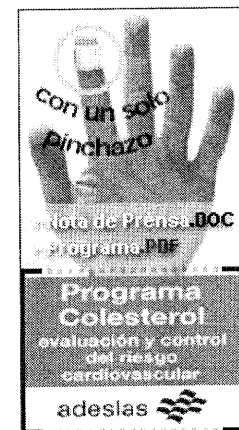
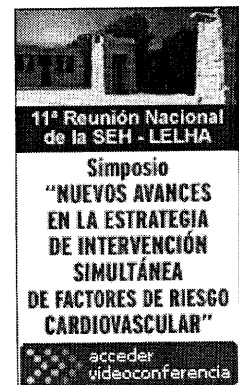
La detección de estos pacientes y sus familiares es clave para iniciar la prevención de la enfermedad cardiovascular, aplicar el tratamiento y asegurar la calidad y la expectativa de vida para cerca del millón de afectados en Europa, prevalencia similar a la registrada en Estados Unidos.

Holanda es el primer país del mundo que cuenta con un programa nacional de cribado genético en familias afectadas por HF, financiado por el Ministerio de Sanidad holandés, y del que también forman parte el cribado del cáncer de mama y cérvix y el neonatal. Su objetivo es que en 2010 toda la población disponga de un diagnóstico.

Holanda, el ejemplo

Joep Defesche, director del grupo de diagnóstico genético en el Centro Médico Académico de la Universidad de Amsterdam, en Holanda, ha señalado que la incidencia de la patología en este país es un poco más elevada que la de la media europea: unas 40.000 personas podrían estar afectadas (1 de cada 300-350 personas), de las que actualmente sólo un tercio están identificadas.

Según el también director del Comité Internacional del Programa Medped de la Organización Mundial de la Salud (OMS), impulsor de la línea de investigación centrada en los mecanismos moleculares de la hiperlipemias de base genética, la conclusión que extrae de los primeros años de



RESULTADOS
ascot-HTA

andadura del programa de detección genética de la HF es que "el cribado y el estudio en cascada son mecanismos eficientes porque de cada paciente que identificas es posible analizar hasta a 20 familiares, de los cuales 8 son nuevos casos de afectados que pueden beneficiarse de las medidas profilácticas o terapéuticas".

Diagnóstico propio

España es, junto con Holanda, uno de los más avanzados en el diagnóstico genético de la HF. De hecho, investigadores españoles, encabezados por Pedro Mata y Miguel Pocoví, de la Universidad de Zaragoza, son los creadores de Lipochip, capaz de detectar hasta 207 mutaciones distintas de HF.

No obstante, la peculiaridad y también el problema que presenta España es el de las distintas aproximaciones de las autonomías.

Actualmente, siete han incluido en su cartera de servicios este diagnóstico y es muy probable que otras cuatro comiencen a aplicarlo, "por lo que es un momento ideal para llevarlo al Consejo Interterritorial e incluirlo en el Plan de Detección Genética para realizar el diagnóstico en los grupos de máxima sospecha clínica", según Mata.

Proyecto europeo para la detección

La falta de preparación para realizar el diagnóstico genético de la hipercolesterolemia familiar (HF) es el principal problema en Europa, a excepción de países como España y Holanda, que disponen de herramientas de detección génica. Según Joep Defesche, los niveles de colesterol no son sensibles ni específicos para determinar HF porque pueden solaparse con otras hipercolesterolemias, como la hiperlipemia familiar combinada o la hipercolesterolemia poligénica que afectan a un elevado porcentaje de la población.

En estos momentos, Holanda, España, Noruega e Italia disponen de pruebas genéticas y "la idea es que estos cuatro países puedan aportar al resto la posibilidad de realizar el diagnóstico".

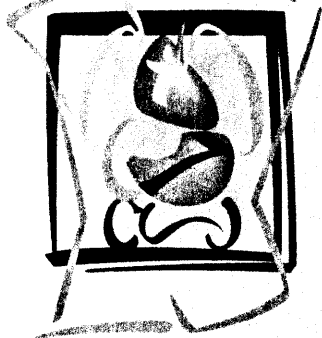
De hecho, es muy probable que Defesche dirija un proyecto europeo para coordinar la detección en Europa de la HF. El proyecto contemplaría, al igual que se ha hecho en España y Holanda, la posibilidad de que los hospitales europeos pudieran enviar las muestras de sus pacientes a centros o unidades de referencia de estos cuatro países para el diagnóstico genético. Además, considera "muy probable que la UE apoye una iniciativa de este tipo: comprensible, eficaz y para la que se dispone de herramientas diagnósticas".



© Recoletos Grupo de Comunicación - Aviso Legal - Quiénes somos - Publicidad.

Portal editado por Recoletos Medios Digitales S.L., sociedad con domicilio en Madrid, Paseo de la Castellana 66 y CIF B-81.868.697, dirección de correo electrónico dminternet@recoletos.es, teléfono 91.337.32.20. Inscrita en el Registro Mercantil de Madrid, tomo 12.636, folio 180, hoja M-202141, inscripción 1ª. RECOLETOS MEDIOS DIGITALES, Madrid 2007. Todos los derechos reservados. Los contenidos totales o parciales de este WEBSITE no podrán ser reproducidos, distribuidos, comunicados públicamente en forma alguna ni almacenados sin la previa autorización por escrito de la sociedad editora Recoletos Medios Digitales. Recoletos expresamente prohíbe el acceso a los contenidos de DIARIOMEDICO.COM a través de sistemas robot o cualquier otro sistema mecanizado que no se corresponda con el acceso personal de usuarios a sus páginas. El acceso a los contenidos de DIARIOMEDICO.COM por medio de sistemas robot o mecanizados ocasiona a Recoletos y a DIARIOMEDICO.COM importantes daños en la medición de sus audiencias, por lo que la sociedad editora perseguirá las conductas realizadas en vulneración de lo dispuesto en el presente apartado. Queda expresamente prohibida la reproducción de los contenidos de DIARIOMEDICO.COM a través de recopilaciones de artículos periodísticos, conforme al Artículo 32.1 de la LEY 23/2006, texto refundido de la Ley de Propiedad Intelectual. En caso de que esté interesado en una autorización para reproducir, distribuir, comunicar, almacenar o utilizar en cualquier forma los contenidos de DIARIOMEDICO.COM, dirija su petición a propiedadintelectual@recoletos.es

Expertos sanitarios demandan mayor consideración del colesterol en los planes de salud cardiovasculares



Los expertos sanitarios (médicos, economistas, pacientes y técnicos sanitarios de las principales Comunidades) reco-

nocen que el colesterol es un factor de riesgo tan importante como el tabaco, la obesidad o la diabetes, razón por la que demandan la necesidad de corregir su abordaje insuficiente actual, como paso para evitar la carga económica que esta enfermedad puede acarrear al sistema sanitario de aquí al 2020, según las conclusiones que se extraen del foro de expertos sanitarios, reunidos por la Fundación Es-

pañola de Hipercolesterolemia Familiar (FHF) bajo el lema "Colesterol, Implicaciones de un Abordaje insuficiente: de la UE a la realidad de las Autonomías". Reducir los niveles de colesterol puede suponer un descenso del 35% del riesgo cardiovascular, según establece el dr. Pedro Mata, responsable de la Unidad de Lípidos de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid y presidente de la FHF.