

MEDICINA INTERNA EL ESTUDIO 'SAFEHEART' CONJUGA CRITERIOS GENÉTICOS Y CLÍNICOS

La HF multiplica por nueve el riesgo relativo de cardiopatías

→ La hipercolesterolemia familiar (HF) es una de las causas más directas de los eventos cardiovasculares. Un estudio español, el *Safeheart*, es

el primero en el mundo que conjuga diagnóstico genético y clínico para conocer la morbimortalidad y las actuaciones de control.

■ **Raquel Serrano**

La hipercolesterolemia familiar (HF) es una patología que está presente desde el nacimiento, aunque muy frecuentemente no se detecta hasta la edad adulta. Es, por tanto, la causa genética más frecuente de enfermedad coronaria y de infarto de miocardio prematuro, pero, paradójicamente, uno de los factores que pueden diagnosticarse, controlarse y tratarse adecuadamente con fármacos hipolipemiantes, según Pedro Mata, jefe aso-

ciado del Servicio de Medicina Interna de la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid, y presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, organismo que coordina el estudio *Safeheart*, cuyas directrices se han presentado en Madrid.

El *Safeheart* es el mayor realizado hasta el momento en el mundo sobre HF e integra, por primera vez, el diagnóstico genético y los parámetros clínicos para la detección genética precoz de la HF en cascada familiar

con un claro objetivo: analizar la morbimortalidad cardiovascular y la mortalidad total. Actualmente, el estudio dispone de 3.500 personas con una edad media de 45 años (rango de edad de 18 a 79 años) pertenecientes a más de 600 familias españolas. A finales de año se espera elevar la cifra de estudiados a 4.000 pacientes.

A pesar de que los datos definitivos de este novedoso estudio no se conocerán hasta finales de 2013 ó principios de 2014, Mata ha se-

ñalado a DM que ya se conocen algunos aspectos de importancia. Por ejemplo, el 70 por ciento de los diagnósticos son positivos genéticamente. El 30 por ciento restante son familiares con genética negativa y se emplearán como controles sanos.

Alelo nulo, más riesgo

Pero hay más: "El riesgo relativo de enfermedad coronaria de los pacientes con HF es nueve veces mayor que el del grupo control. El riesgo de mortalidad es unas cuatro veces más elevado en los que tienen HF". Además, un subgrupo de esta población, el 94 por ciento de los pacientes con HF, con una edad media de 45 años y sin evidencia de enfermedad cardiovascular clínica, "presenta placas de aterosclerosis", según los datos de un estudio que se publicará en breve en *Atherosclerosis*.

Mata también se ha referido a un aspecto que abre las puertas a una medicina individual: el relacionado con el tipo de mutación ge-



Pedro Mata, en la presentación del estudio *Safeheart*.

nética de estos enfermos. En España, según el profesional, hay más de 400 mutaciones diferentes para HF.

En el estudio se han analizado algunas de ellas y se ha observado algo muy destacable asociado a un mayor o menor riesgo cardiovascular. "Las personas con mutaciones del receptor de las proteínas LDL, denominadas del alelo nulo, presentan un mayor riesgo cardiovascular que las que tienen el conocido como alelo defectuoso. En España, un 2 por ciento de las personas con HF portarían el alelo nulo".

Según Pedro Mata, este hecho abre nuevas expectativas en cuanto a la posibilidad de establecer mayores medidas frente a los riesgos

y, por tanto, de actuaciones de control.

Modelo asistencial

El *Safeheart*, en el que participan 25 hospitales de toda España y dispone de un reservorio de muestras biológicas en el Instituto Catalán de Ciencias Cardiovasculares, en Barcelona, constituye un modelo de investigación traslacional, ya que integra, además de a medicina especializada y primaria, la investigación básica y clínica.

"Es una medicina preventiva y un modelo asistencial de salud coste-efectivo, pues es muy eficaz para evitar la enfermedad cardiovascular y la muerte prematura en HF", ha añadido.

FRACASO DE LA PREVENCIÓN CARDIOVASCULAR

La hipercolesterolemia familiar (HF) afecta a un millón de persona en la Unión Europea. En España se estima que la padecen unas cien mil personas, de las que al parecer una de cada cinco está sin diagnosticar. Los últimos datos relativos a la importancia de la prevención y control de esta patología son de principios del año 2000, fecha en la que ya se ponía de manifiesto que "el 55 por ciento de los varones con HF habían padecido un evento cardiovascular o coronario de forma

prematura. En el caso de las mujeres, la aparición del evento cardiovascular se produce a partir de los 60 años", ha indicado Pedro Mata. Pero, a su juicio, uno de los aspectos más importantes es que el 50 por ciento de las personas que han tenido un evento de estas características vuelven a recurrir y necesitan diferentes procedimientos de revascularización quirúrgica, "lo que pone de relieve el fracaso del sistema en la prevención secundaria de la enfermedad cardiovascular".

CIRUGÍA EN EL REINA SOFÍA, DE CÓRDOBA

Reconstruyen el pene a un bebé que nació sin él

■ **Juana Jiménez Alcalá**

Córdoba El Hospital Universitario Reina Sofía, de Córdoba, ha presentado en el LI Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Pediátrica, que se celebra estos días en Córdoba, una intervención quirúrgica realizada por primera vez en España. Se trata de una técnica que se ha practicado solamente ochos veces en el mundo, dada la rareza de la patología congénita que aborda.

La intervención ha sido llevada a cabo a un niño de pocos meses de edad con una malformación genética "extremadamente rara como es una afalia", según ha explicado Rafael Gosálbez Rafael, urólogo pediátrico del Hospital Infantil de Miami y experto mundial en el abordaje de esta patología congénita, "que no sólo afecta a nivel interno con infecciones urinarias, sino también

en el aspecto externo del niño, provocando que se vea afectado psicológicamente si no se interviene", ha afirmado Gosálbez. La intervención quirúrgica -que en este caso fue de ocho horas- no sólo es necesaria desde el punto de vista genital, sino que es fundamental para evitar infecciones frecuentes en los riñones y el fracaso renal.

En esta malformación, la uretra desemboca en el ano (por lo que miccionan a través del mismo ya que no existe pene). La afalia congénita fue descrita en 1853 por Imminger. La enfermedad es muy poco frecuente, pues afecta a uno de cada 30 millones de recién nacidos vivos, y hay alrededor de 80 casos descritos en el mundo. La técnica ha consistido en utilizar la base de la uretra que ya tenía el niño (una vez "desenterrada" del sitio



José Manuel Aranda, Rosa María Paredes, María Isabel Baena, Rafael Gosálbez y Álvaro Escassi.

donde estaba) para conectarla a través de un tubo elaborado con piel escrotal y con vascularización local para conectarla con un neofalo.

La intervención se ha desarrollado en dos fases: una de ellas, relacionada con la unión de la uretra con el neofalo, y la otra asociada a la construcción de un neofalo a partir de un colgajo de tejidos de piel suprapúbica. Así lo ha señalado Rosa Ma-

ría Paredes, directora de la Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica del Hospital Reina Sofía, de Córdoba, quien ha recordado que en este centro se tiene mucha experiencia en la reconstrucción de la uretra, en cuya cirugía son un grupo de referencia, aunque sobre afalia es el primer caso que han tenido.

Por este motivo se ha buscado el asesoramiento y la colaboración de Gosálbez,

por su experiencia en estos casos raros y que aludió a la complejidad de esta técnica, de la que no existe mucha experiencia, aunque se conocen sus buenos resultados.

El niño evoluciona favorablemente y está bien, aunque se encuentra en la Unidad de Cuidados Intensivos para mayor tranquilidad, según ha informado Paredes. Ha precisado que el niño es totalmente fértil porque los

testículos tienen una función normal. Por su parte, Gosálbez ha dicho que esta reconstrucción de la estructura fállica no supone recuperar la función sexual y que cuando el niño llegue a la adolescencia tendrá que someterse a otra intervención con una técnica diferente para recibir una prótesis que le permita desarrollar la función sexual.

Cinco casos publicados

Esta técnica que se ha llevado a cabo por primera vez en España fue descrita hace seis años, siendo conocidos hasta el momento solamente ocho casos de este tipo de intervención, incluido el de Córdoba. Cinco casos han sido publicados y otros dos no.

Gosálbez ha mencionado la importancia de practicar esta cirugía lo más pronto posible para que a nivel interno el niño se vaya desarrollando y creciendo de forma adecuada y también para que a nivel externo no presente ningún problema psicológico al ver que carece de ese órgano.