

**GENÉTICA/** En la época en que la medicina pasa por las redes de la genómica, la Fundación Hipercolesterolemia Familiar ha dado un salto tecnológico en el diagnóstico de la enfermedad. A través de un 'chip', los investigadores pueden descubrir de forma precoz qué familiares sufren esta patología y prevenir posibles problemas cardiovasculares. Se calcula que para 2013 toda España puede estar diagnosticada

## Un 'biochip' para diagnosticar la hipercolesterolemia familiar

SONIA GONZALEZ

**R**ecurrir a la tecnología punta para ganarle la carrera al infarto. Ese es el objetivo que se puso hace un año la Fundación Hipercolesterolemia Familiar al plantearse utilizar un *biochip* para detectar precozmente esta enfermedad en los genes del individuo. Los frutos de aquella intención han madurado ya y se revelan como una interesante fuente a tener en cuenta en el estudio de esta patología.

La hipercolesterolemia familiar (HF) es una condición genética que afecta a una de cada 400 o 500 personas. Su principal síntoma consiste en niveles de colesterol que pueden cuadruplicar y en ocasiones hasta quintuplicar los valores considerados normales. Y todo ello sin que el paciente coma más grasas de lo habitual o trabaje los abdominales en el gimnasio durante horas.

El cuerpo humano necesita de la acción de dos genes para mantener los niveles de colesterol LDL en unos valores normales. La ausencia de uno de ellos o la mutación de ambos provoca que el rango del colesterol se eleve hasta cifras muy peligrosas para la supervivencia. Y lo que es peor, la anomalía de esta secuencia genética se hereda, por lo que el 50% de la descendencia de los portadores sufre también el mismo mal.

**'LIPOCHIP'** Sin un diagnóstico precoz, el 75% de las personas afectadas por la hipercolesterolemia familiar sufrirá un infarto de miocardio antes de los 60 años de edad. Por eso, la fundación que se ocupa de esta patología, con el jefe de la Unidad de Lípidos de la Fundación Jiménez Díaz, Pedro Mata, a la cabeza, ha decidido utilizar un *lipochip* que identifique claramente la tendencia a desarrollar la enfermedad dentro de una misma familia.

La investigación, que ha contado con la colaboración del Instituto de Salud Carlos III y de la Obra Social Caja Madrid, demuestra que la prevención es la única herramienta eficaz para combatir las enfermedades cardiovasculares asociadas a esta patología.

«La hipercolesterolemia familiar es el paradigma de la medicina preventiva», explica el doctor Pedro Mata. «Navarra y Aragón ya financian el diagnóstico genético, Extremadura acaba de comenzar y



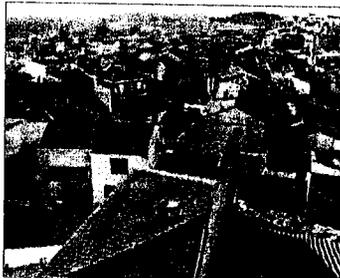
El secretario general de Sanidad, Fernando Lamata y el doctor Pedro Mata. / KIKO HUESCA/EFE

### El paradigmático caso de Zael

«A los 30 años, en un chequeo del trabajo, me detectaron niveles de colesterol alto. Al cabo de un año me diagnosticaron hipercolesterolemia familiar -que han heredado mis hijos- y más tarde descubrí que un vecino mío del pueblo sufría la misma enfermedad».

Quien así habla es Melchor Rojo, un habitante de Zael (Burgos) y su historia es el comienzo de una investigación inquietante, llevada a cabo por el doctor Pedro Mata.

Esta localidad burgalesa de 120 habitantes representa una de las mayores concentraciones de casos de HF en un mismo municipio. Los matrimonios entre primos y familiares han provocado que la alteración genética sea



Vista panorámica de Zael. / FUND. HIPERCOL. FAMILIAR

una constante recurrente en los nacidos allí, lo que en muchas ocasiones se atribuyó «a quién sabe qué tipo de conjura o sortilegio», según explica Rojo para la revista de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar.

El alto número de coincidencias hizo que el doctor Mata hiciera de Zael su objetivo prioritario de investigación, convirtiéndolo así en uno de los refe-

rentes más estudiados de esta patología genética.

Acompañado de un equipo de profesionales sanitarios, Mata se acercó hasta este municipio de Burgos para analizar las muestras de sangre de hasta 87 personas que se prestaron al estudio clínico. De ellas, 63 eran ya adultos, pero también se apuntaron 24 niños, ante la posibilidad de que fueran portadores

de la mutación genética que provocaba la enfermedad. Más de un centenar de vecinos se prestó a colaborar con los investigadores para elaborar el árbol genealógico del pueblo a través de sus ascendentes. Así, se descubrió que los culpables originales de esta enfermedad tenían nombres propios: Margarita, Bernardo, Felisa, José y Nuncia, y se remontaban aproximadamente a 1850.

A partir de estas personas se diferencian cinco familias troncales portadoras de hipercolesterolemia que han arrastrado sus genes hasta nuestros días. Los resultados de la investigación tardarán muy poco en salir a la palestra, ofreciendo un referente de luz sobre esta dolencia.

el País Vasco tiene previsto hacerlo a lo largo de este año 2005», sostiene.

El objetivo es que toda la población española haya sido

diagnosticada con este *lipochip* para el año 2013, con lo que se calcula una ganancia de hasta 20 y 30 años de vida para las personas afectadas.

En España se estima que hay más de 200 tipos de mutaciones genéticas, debido al cruce de culturas que históricamente la ha caracterizado.

### Se publica una lista de las dolencias más habituales

**E**l embarazo, parto y puerperio; las enfermedades del sistema circulatorio, del aparato digestivo y del respiratorio y las neoplasias fueron, por este orden, las cinco causas más frecuentes de demanda hospitalaria en 2002, sumando entre todas el 56,69% de los ingresos, según informa la Consejería de Sanidad y Consumo.

Esta información, reflejada en el Boletín de Epidemiología de la Comunidad de Madrid, se extrae del registro sobre la actividad asistencial hospitalaria denominado Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), que recoge variables en el momento del alta del paciente como edad, sexo, diagnóstico y estancia media.

Otro dato que se desprende del registro es que los hombres acuden más al hospital que las mujeres, siendo las enfermedades del aparato digestivo las que provocan un mayor número de ingresos hospitalarios en la población masculina.

Mientras, la hernia inguinal supone un 24,4% de todas las enfermedades del aparato digestivo y la bronquitis crónica, el 21,2% de todos los ingresos relacionados con el aparato respiratorio en hombres.

En el colectivo femenino, las enfermedades que causan más ingresos, dejando a un lado los ingresos relacionados con el embarazo, son las del sistema circulatorio (10,2 episodios por 1.000) y la insuficiencia cardíaca (un 18,7), seguidas de las enfermedades del aparato digestivo. Con la edad, la patología más frecuente es la colestiasis, según informa Europa Press.

### CCOO

### Piden centralizar la tramitación de la tarjeta sanitaria

**E**l secretario general de CCOO en Cataluña, Joan Coscubiela, ha apostado por «abrir el camino» para que un organismo central se encargue de tramitar las tarjetas sanitarias a la población inmigrante que reside en España para «evitar duplicidades».

Coscubiela señala que la cobertura sanitaria a los inmigrantes «plantea problemas de financiación», lo que «debe abordarse a nivel estatal» y «con la cooperación de las autonomías».

Según Coscubiela, existen inmigrantes que «tienen tarjetas sanitarias de distintas comunidades» debido al «alto nivel de desplazamientos que hay en este colectivo», por lo que «probablemente la cifra de población con tarjeta está sobrevalorada», según informa Europa Press.

«Existen más inmigrantes de lo que refleja el censo de la población pero no tantos como la población con tarjeta sanitaria», documento que se puede solicitar con la inscripción en el padrón municipal, señaló.

Coscubiela también hizo referencia a otros temas de actualidad sanitaria, como la presentación del documento sobre la comisión de expertos para la financiación de la sanidad catalana, bautizado como *Informe Vilardell* y que se presentó a principios de mes.