

→ EUREKA Casos médicos notables



BEGOÑA EIBAR

PEDRO MATA / JEFE DE MEDICINA INTERNA DE LA F. JIMÉNEZ DÍAZ
«Hace muchos años conocí a una familia de un pueblo de Burgos cuya vida se había visto trágicamente marcada por la hipercolesterolemia familiar. Con el tiempo, su caso nos ha servido para avanzar e impulsar la detección precoz de esta enfermedad».

«UN PUEBLO CON COLESTEROL DEBIDO AL 'EFECTO FUNDADOR'»

MARÍA CORISCO

Han pasado casi 30 años desde que dos hermanos pequeños llegaron a la consulta del doctor Pedro Mata. «Sus padres estaban angustiados porque una de sus hijas, con unos niveles de colesterol de 1.000 mg/dl, acababa de fallecer por un infarto. Sólo tenía ocho años. Los otros dos hermanos también tenían cifras semejantes, y querían evitar que les ocurriera lo mismo». Apenas había fármacos para ese trastorno, «por lo que les derivamos al Ramón y Cajal, en donde se realizaba LDL-aféresis, un procedimiento similar a la diálisis renal que permite la eliminación de la sangre del colesterol malo».

Veinte años después «vino a nuestra consulta un paciente con hipercolesterolemia familiar (HF). En ese tiempo, los avances genéticos nos habían permitido conocer que se trata de un trastorno que se localiza en el cromosoma 19 y que afecta al gen del receptor de los LDL». Como este gen tiene dos alelos, uno heredado del padre y otro de la madre, el hijo de un afectado de HF tiene el 50% de posibilidades de heredar el pro-

blema. «Al hacerle la historia clínica, le preguntamos el lugar de procedencia; así supimos que era de Zael, el mismo pueblo burgalés de aquellos niños a los que habíamos visto años atrás». Asimismo, este paciente les dijo que esa localidad «estaba llena de personas con el colesterol alto».

Ese encuentro propició que se retomara el contacto con aquella familia. «Les hicimos las pruebas genéticas, que confirmaron que tanto el padre como la madre tenían ese gen mutado, lo que elevaba mucho el riesgo de que sus des-



endientes también lo tuvieran. De hecho, tres de sus siete hijos habían heredado una de las copias defectuosas y tenían niveles elevados de colesterol, que se podían

corregir con medicación; pero el problema era que otros tres habían heredado la mutación tanto por parte del padre como de la madre; es lo que se conoce como hipercolesterolemia familiar homocigota, extraordinariamente grave. Por ello les habían tenido que hacer sendos trasplantes hepáticos».

EXTENSIÓN. En la mente de este médico rondaba una idea: «¿No podría ser que aquel pueblo tuviera lo que en genética denominamos *Efecto fundador*? Es decir, que, muchos años atrás, hubiera

movimientos migratorios, la mutación se hubiera ido extendiendo». A partir de ahí, se puso en marcha y, junto a su equipo, se desplazó al pueblo para hacer el test genético a la mayoría de los habitantes, que reveló que uno de cada cinco tenía la enfermedad (lo habitual es que sólo se dé en una de cada 400 personas). «Zael comenzó a hacerse famoso y su ejemplo sirvió para impulsar el Plan de Detección Precoz de la HF. De hecho, Castilla y León es el único lugar del mundo en el que un médico de Atención Primaria puede solicitar este test

genético. Pero la familia logró algo más: se acelerarán los trámites legislativos para conseguir que estos pacientes se beneficien de la aportación reducida en sus tratamientos, lo que les supone un considerable ahorro».

Y, así, una desgracia ocurrida 30 años atrás ha servido para dar esperanza y opciones de prevención a los afectados. También ha servido, concluye el doctor Mata, «para dar pleno sentido y justificación a toda una vida entregada al estudio de esta enfermedad».

HACE 20 AÑOS DETECTARON A VARIOS HERMANOS CON NIVELES DE COLESTEROL MUY ELEVADOS

UNA MUTACIÓN GENÉTICA ES LA RESPONSABLE DE QUE ESTA ENFERMEDAD SE HEREDE

llegado a Zael una persona con esa mutación, que la traspasara a su descendencia y que, debido a la costumbre de los matrimonios consanguíneos y a la escasez de

EFEMÉRIDES

RECORDANDO A MARAÑÓN

1960. Pocas cosas quedan por decir de Gregorio Marañón, del que esta semana se ha conmemorado el 50 aniversario de su muerte (un 27 de marzo). Considerado el padre de la Endocrinología en España, fue autor de 125 libros y más de 1.800 artículos, médicos en su mayoría. Pero en la biografía de este humanista y liberal, destaca también el importante papel que jugó en la vida política española, con su oposición al régimen de Primo de Rivera y su defensa de la República. Una exposición en la Biblioteca Nacional de Madrid recuerda estos días su figura.

EL DESPEGUE DEL HIDROAVIÓN

1910. Un siglo hace desde que por primera vez un hidroavión surcara los cielos. El francés Frenchman Henri Fabre bautizó a este tipo de avión, diseñado por él, con el nombre de *Le Canard* (en francés, el pato). Despegó desde la laguna de Berre en Martigues, cerca de Marsella en Francia. Desde ese día, los hidroaviones han sido utilizados con fines militares y civiles.

UN ACCIDENTE NUCLEAR

1979. Un día como hoy se produjo el accidente nuclear de *Three Mile Island*, central ubicada en una isla del estado de Pensilvania (EEUU). Hasta el accidente de Chernóbil, ocurrido siete años después, ésta había sido la incidencia nuclear civil más grave de las ocurridas hasta esa fecha. No se ordenó ninguna evacuación a pesar de que unas 25.000 personas residían en un área inferior a ocho kilómetros de la central. No obstante, los estudios demuestran que no hubo daño radiactivo a las personas, ni inmediatos ni a largo plazo.

EUREKA / Vicedirector: Miguel Ángel Mellado / Coordinador: Pablo Jáuregui / CIENCIA: Pedro Cáceres (Jefe de Sección) / Miguel G. Corral / Rosa M. Tristán / Teresa Guerrero / Sara Polo / SALUD: José Luis de la Serna (Director) / Ángeles López (Jefe de Sección) / Isabel F. Lantigua / Cristina G. Lucio / Cristina de Martos / Patricia Matey / María Sainz / María Sánchez-Monge / Laura Tardón / María Valerio / DISEÑO: Carmelo G. Caderot (Director de Arte) / Manuel de Miguel (Redactor Jefe) / Javier Vidal / Fernando Amieiro / Chano del Río

Corrige tu:
Miopía, Hipermetropía
o Astigmatismo.

Ahora por sólo

770€ por ojo

Primera consulta 50€.
Gratuita si se realiza el tratamiento.

Hospital Quirón Barcelona:
93 255 40 25
Hospital Quirón Madrid:
91 452 19 82
Hospital Quirón Málaga:
951 94 00 00
Hospital San Sebastián:
943 43 71 00
Hospital Quirón Valencia*:
96 339 11 40
Hospital Quirón Vizcaya:
902 44 55 95
Hospital Quirón Zaragoza:
976 579 004

*Consulte condiciones especiales para Quirón Valencia

CON EL BUEN TIEMPO
CUELGA LAS GAFAS

Más información en www.quiron.es



“Los mejores profesionales y las técnicas más avanzadas de Grupo Hospitalario Quirón a tu disposición.”

Oferta válida hasta el 30 de julio de 2010.
Financiación a medida.

Al llamar, no olvide mencionar esta promoción en el diario El Mundo. Barcelona • Madrid • Málaga • San Sebastián • Valencia • Vizcaya • Zaragoza