



Jueves 17/05/2012. Actualizado **20:04h.**

ESTUDIO | 600 familias

Los 'genes españoles' del colesterol

- Buena parte de los afectados no sabe que sufre hipercolesterolemia familiar
- La patología reduce la esperanza de vida de los afectados en 20 o 30 años
- Se trata de un trabajo pionero para el diagnóstico precoz de la enfermedad

Patricia Matey | Madrid

Actualizado **jueves 17/05/2012 17:02 horas**

El mayor estudio de Hipercolesterolemia Familiar (HF) que se está llevando a cabo en el mundo tiene **sello español** y ya ha arrojado los primeros resultados. Se llama SAFEHEART y es una investigación pionera al integrar, por primera vez, el diagnóstico genético y los criterios clínicos de la enfermedad para establecer su detección precoz en las familias.

La HF es una patología hereditaria que suele pasar desapercibida hasta la edad adulta y que provoca un aumento de las concentraciones de colesterol en sangre, sobre todo del LDL, el colesterol 'malo'. Su diagnóstico precoz es fundamental para evitar la enfermedad cardiaca y posibles infartos. Sin embargo, según los primeros datos del SAFEHEART, una de cada cuatro personas desconoce que la sufren y una de cada cinco no recibía tratamiento.

Realizado en clínicas de lípidos de **25 hospitales de España**, el SAFEHEART cuenta de momento con cerca de 3.500 personas con una media de 45 años, pertenecientes a 600 familias. Pero el objetivo es ampliar el número de participantes.

Pedro Mata, presidente de la 'Fundación Hipercolesterolemia' y coordinador del estudio, aclara a ELMUNDO.es: "Nuestra intención es llegar a reclutar a 3.900 o 4.000 pacientes que es un tamaño de muestra que componen los grandes estudios epidemiológicos de seguimiento como el famoso 'estudio Framingham'. No existen estudios prospectivos de seguimiento de pacientes con diagnóstico genético HF que analicen la morbilidad y la mortalidad cardiovascular".

La investigación arrancó gracias a los primeros esfuerzos llevados a cabo por este especialista y su equipo en la década de los 90 y principios de 2000 para la identificación de las mutaciones genéticas de la patología.

Como aclara el jefe asociado al Servicio de Medicina Interna de la Fundación Jiménez Díaz, "por esa época empezamos a hacer un registro de pacientes y empezamos a identificar a miembros de la familia con la enfermedad. En 2004 decidimos partir de estos 'casos índice' para que trajeran a sus familiares y realizarles el diagnóstico genético de la enfermedad y fue así cómo se empezó la **identificación en cascada**. La investigación SAFHEART está compuesta por esos casos índice y por los nuevos que nos han remitido las diferentes comunidades autónomas. Una vez que el familiar es detectado nos da su consentimiento para contactar con otros familiares y procedemos a solicitar su participación en el ensayo".

El diagnóstico precoz

Como era de esperar "la mitad de los familiares tienen también HF, pero pese a tener una enfermedad hereditaria en uno de cada cuatro casos desconocía que la padeciera. Es un dato que nos ha llamado mucho la atención, máxime si se valora que hoy en día los análisis de sangre de los niveles de colesterol se hacen de forma rutinaria. Contar con cifras de colesterol de más de 300 mg/dl de colesterol total, sin sobrepeso, y antecedentes familiares de enfermedad cardíaca precoz hacen sospechar la enfermedad. Se trata de una patología fácil de diagnosticar y de tratar, con estatinas y en un 50% de los casos con la combinación de dos de estos fármacos anticolesterol y hábitos de vida saludable, y por supuesto sin fumar, se puede llevar una vida normal", insiste Pedro Mata.

La rentabilidad del diagnóstico y tratamiento precoces es "muy elevada. En estos pacientes hay que hacer prevención primaria, porque de no tratarse, la enfermedad puede tener un gran impacto económico, sanitario, personal y familiar. Se trata de enfermos que tienen enfermedad coronaria o infartos a edades muy tempranas. Algunos de ellos tienen afectado todo el árbol coronario. Cuando pasan por quirófano no necesitan, por ejemplo, un 'stent' (malla intracoronaria) sino tres o cuatro", informa.

Originalidad

Pese a que "los primeros resultados del estudio sobre morbilidad y mortalidad coronaria en HF no saldrán a la luz hasta finales de 2013 o principios del 2014 ya hay datos preliminares que establecen que el riesgo relativo de enfermedad cardíaca en los afectados es **nueve veces mayor** que el del grupo control. Y el de mortalidad, cuatro veces mayor. De hecho, ya se han producido 60 eventos cardíacos no fatales y 40 fallecimientos en la muestra. De estos últimos, 35 tenían HF y cinco, no", añade.

Otro de los aspectos novedosos de la investigación es que "**el grupo control lo conforman los familiares que no padecen la enfermedad**", lo que nos permite también analizar cómo interactúan los factores genéticos con los ambientales", recuerda el experto español.

Insiste, además, en que este modelo de investigación "transnacional ya que integra la investigación básica y clínica con la práctica médica es otro de los aspectos que hacen pionero a este estudio que está facilitando a las autoridades sanitarias un modelo de diagnóstico que dará mucha información a corto y largo plazo. En un momento en el que se habla de cohesionar el sistema de salud ya estamos trabajando tanto con atención primaria como con la especializada. De hecho, estamos orgullosos de que se hable a nivel mundial del modelo español de HF. **Somos el único país** donde se ha empezado hacer diagnóstico genético de la enfermedad en Atención primaria, que es el caso de Castilla-León, algo que el Instituto Nacional de Salud y Excelencia Clínica (NICE, sus siglas en inglés) británico ya ha recomendado aunque aún no ha puesto en marcha", apostilla.

Por todo y teniendo en cuenta "que ahora más que nunca es importante dar noticias positivas en el avance de medicina de calidad hemos querido adelantar los datos del ensayo. Porque el problema en tiempos de crisis no es recortar si no priorizar los recursos".

© 2012 Unidad Editorial Información General S.L.U.