

GENÉTICA

Un plan para evitar 80.000 infartos

100.000 españoles tienen un gen que les puede matar prematuramente

Los cardiólogos proponen al Senado diagnosticar toda la hipercolesterolemia familiar en 10 años

JAVIER SAMPEDRO | 4 ENE 2015 - 11:46 CET

11

Archivado en: Cardiología Enfermedades genéticas Genética Especialidades médicas Biología Enfermedades Medicina Ciencias naturales Ciencia Salud



El cardiólogo Pedro Mata, director de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar. / CLAUDIO ÁLVAREZ

Cuando Rosa García Ros fue a ver *Lo imposible*, la película de Juan Antonio Bayona en que una familia entera está a punto de sucumbir al horrible *tsunami* del Índico de 2004, salió del cine pensando: “Lo imposible ya me ha ocurrido a mí”. Tenía cuatro hermanos varones, y todos ellos han muerto de infarto entre los 31 y los 50 años de edad. Ella tiene ahora 50 años, la edad fatal, y debería haber seguido el mismo destino que sus hermanos, porque nació llevando en sus células la misma maldición genética. Pero

el conocimiento la ha salvado del *tsunami*. Su actual esperanza de vida se acerca a los 90 años tanto como la de cualquier otra mujer española.

La enfermedad que se ha llevado por delante a los hermanos de Rosa se llama hipercolesterolemia familiar (HF), y es la principal causa de infarto prematuro en el mundo. No se trata exactamente de una ‘enfermedad rara’, porque solo en España hay ahora mismo 100.000 afectados. El gran problema es que la mayoría de ellos no lo saben, y por tanto están expuestos a una muerte prematura como los hermanos de Rosa. Una muerte tan fácil de evitar como la de Rosa. Como a ella, el conocimiento puede salvarlos.

Su causa son las mutaciones en el gen que producen unos niveles elevados de colesterol con independencia de casi cualquier cosa que ocurra en el mundo exterior o en los hábitos

Estamos acostumbrados a asociar el infarto —el gran matarife de nuestras sociedades, por encima de todos los cánceres juntos— a nuestro insano estilo de vida, a verlo como una especie de castigo divino por fumar cigarrillos, tumbarnos en el sofá y, sobre todo, comer como cepporros con gran lujo de grasas saturadas y azúcares cristalinos. Todo esto es cierto, y cardiólogos como Valentín Fuster predicen un *tsunami* de infartos que arrasará a los países en desarrollo en los próximos años, a medida que importen las dañinas pautas de ingesta occidentales, como ya están haciendo.

Pero esa es solo la mitad de la historia. “Mi primer hermano murió con 31 años”, recuerda Rosa con un dolor ya antiguo y reprimido día tras día; “tenía una hija de un año y medio y una carrera brillante, y era un gran deportista, y una persona que se cuidaba mucho”. El caso de Rosa y su familia nos recuerda que la genética también importa. A veces es el factor esencial, como en este caso, aunque en general sea solo un elemento más, y debido a las contribuciones de muchas variantes genéticas que no pueden considerarse propiamente errores, sino parte de la variedad humana normal.

Pero cualquiera que haya ido a un médico sabrá ya cuál es su pregunta favorita: “¿Hay antecedentes de infarto en su familia?”. Y el médico se relaja si le respondes que no, ¿no es cierto? El antecesor de Valentín Fuster al frente del [Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares \(CNIC\)](#), Salvador

Moncada, pensaba que el infarto es sobre todo una cuestión genética. Fuster pone el énfasis en el estilo de vida, y el resto de la profesión cardiológico se situará, seguramente, en la gama de grises que queda en medio.

Pero sobre la hipercolesterolemia familiar no hay ninguna polémica: es un infarto genético. Su causa son las mutaciones en el gen que fabrica el receptor del *colesterol malo* (LDL), que producen unos niveles elevados de colesterol con independencia de casi cualquier cosa que ocurra en el mundo exterior o en los hábitos de vida. Afecta a una de cada 300 personas. Es esencial diagnosticarlas, porque los fármacos anticolesterol que les pueden salvar la vida —las estatinas— existen desde hace tiempo y son cada vez más eficaces. Se pueden salvar del *tsunami*.

“De los 100.000 portadores de mutaciones que estimamos que hay en España, solo están diagnosticados genéticamente 7.000”, explica el cardiólogo Pedro Mata, director de la [Fundación Hipercolesterolemia Familiar](#), que lleva más de 10 años promoviendo la prevención de estos infartos. “Habrá otros 13.000 diagnosticados por criterios no genéticos, lo que nos deja 80.000 personas sin diagnosticar solo en España”.

La fundación de Mata presentó el mes pasado en el Senado un plan nacional de detección de hipercolesterolemia familiar que plantea detectar en 10 años a la mayoría de esas personas, a razón de 9.000 casos al año. Calculan que solo eso evitará 700 episodios coronarios y 100 muertes, además de la pérdida de 200.000 jornadas de trabajo. La comunidad de vanguardia en este asunto, Castilla-León, se ha comprometido a presentar el plan al consejo interterritorial, el órgano que coordina a las consejerías de salud de todas las comunidades autónomas junto al ministerio de Sanidad.

De este consejo han salido a menudo decisiones basadas en la racionalidad médica, y no en el oportunismo político. En la situación actual, con la virtual totalidad de las competencias sanitarias transferidas a las comunidades autónomas, el consejo interterritorial representa un órgano ejecutivo esencial para promover iniciativas de medicina preventiva como esta. La fundación de Mata también ha presentado su plan al Parlamento Europeo. “Por una vez estamos en vanguardia en Europa”, asegura el cardiólogo.

La pieza clave son los médicos de atención primaria, los que pueden sospechar un problema familiar, mandarte un análisis y entender lo que significan unas cifras de colesterol algo altas en alguien joven

La familia de Rosa tiene una mutación del receptor LDL que los expertos llaman de alelo negativo. “Sabemos que estas mutaciones son más graves y tienen mayor riesgo cardiovascular”, dice Mata. “Ya se ve que la propia mutación, su tipo exacto, sirve como predictor del riesgo cardiovascular”. La fundación desarrolló hace años un *biochip* o *microarray* —una matriz que detecta cada tipo de mutación de las 400 habituales en España— que los hospitales pueden usar para ello.

Con una población de 100.000 afectados, sin embargo, la pieza clave son los médicos de atención primaria: los que pueden sospechar un problema familiar, mandarte un análisis y entender lo que significan unas cifras de colesterol ligeramente altas en una persona joven.

“Lo más tremendo”, recuerda Rosa, “era el miedo; tus hermanos muriéndose uno tras otro sin que supiéramos la razón”. Rosa y sus hijos y sobrinos que tienen el gen malo de HF están ahora bien controlados. Ninguno presenta enfermedad cardiovascular. Un milagro al alcance de la medicina actual que los políticos tienen en su mano.

De los 100.000 portadores de mutaciones que estimamos que hay en España, solo están diagnosticados genéticamente 7.000”, explica el cardiólogo Pedro Mata