

Los pacientes de hipercolesterolemia familiar tienen ya un registro nacional

La mortalidad por infarto es 100 veces mayor en el tramo de edad de 20 a 39 años

MAYKA SÁNCHEZ, Madrid
Unos 80.000 españoles sufren hipercolesterolemia familiar, una enfermedad producida por alteración de un solo gen que produce una elevación patológica de los niveles de colesterol. Pero sólo en torno al 30% está correctamente diagnosticado y tratado. Más de la mitad de los enfermos no controlados sufren alguna enfermedad cardiovascular antes de los 55 años y la muerte por infarto es 100 veces mayor en los adultos de 20 a 39 años que en la población normocolesterolémica de la misma edad.

Según Pedro Mata, presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) y jefe asociado de Medicina Interna de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, si estos pacientes gozaran de un diagnóstico lo más precozmente posible y del tratamiento adecuado, su esperanza de vida sería análoga a la de la población general.

La FHF acaba de publicar en la revista española *Medicina Clínica* y en la internacional *Atherosclerosis* los datos preliminares del Primer Registro Nacional de Pacientes, en el que ya están incluidos más de 2.000 casos, que se irán ampliando con el tiempo. Para la elaboración de este registro la FHF ha contado con la colaboración de una red de más de 70 unidades de lípidos de toda España, pertenecientes al Sistema Nacional de Salud. Todas las pruebas genéticas se realizan en el departamento de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad de Zaragoza, que dirige Miguel Pocoví.

Este tipo familiar heterocigoto se transmite de forma au-



Pedro Mata (sentado) y Miguel Pocoví, en la Fundación Jiménez Díaz de Madrid. / ULY MARTÍN

tosómica dominante, esto es, los hijos tienen el 50% de probabilidades de heredar el gen defectuoso de sus progenitores afectados. El gen alterado se encuentra localizado en el cromosoma 19 y en él se han descrito más de 700 mutaciones. La confirmación diagnóstica debe ser genética y ya es posible practicarla en recién nacidos de padres enfermos.

Como sostiene Mata, la enfermedad, cuya tasa de mortalidad cardiovascular ajustada por edad y sexo es al menos cinco veces mayor que en la población general, se caracteriza por que los pacientes, incluso desde niños de corta edad, suelen tener unos niveles de colesterol de 300 a 500 miligra-

mos por decilitro de sangre (mg/dl), cuando los valores normales no deben superar los 200 mg/dl.

“Los médicos de atención primaria y especializada no deben minimizar un diagnóstico de hipercolesterolemia, máxime cuando los valores son elevados y en personas jóvenes. En estos casos deben sospechar de una posible forma hereditaria y estudiar al grupo familiar”, subraya Mata.

Gracias a esta infraestructura, la FHF ha diseñado el primer Mapa Genético del Colesterol en España, que emprende el camino hacia la fabricación de un *biochip* genético que diagnostique rápidamente la enfermedad y que posiblemente-

te esté disponible a finales de año. Para continuar en esta línea de investigación la FHF acaba de firmar un acuerdo con el Instituto de Salud Carlos III, entidad pública con sede en Madrid.

El pasado 10 de abril la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados, a propuesta del Partido Popular y de Izquierda Unida, aprobó por unanimidad una proposición no de ley, pendiente de publicación en el BOE, por la que los enfermos de hipercolesterolemia familiar heterocigota podrán acceder a los medicamentos que necesitan mediante aportación reducida. La medida se presume que será efectiva en septiembre.