

## Médicos y pacientes piden a Sanidad que extienda a través de un test genético el diagnóstico de la hipercolesterolemia familiar

(EUROPA PRESS) 27/03/2009

La Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, que integra a profesionales sanitarios y a más de 6.000 pacientes con esta enfermedad hereditaria, exige al Ministerio de Sanidad y Consumo que extienda en todo el Sistema Nacional de Salud (SNS) el diagnóstico precoz de estos pacientes a través de un test genético que con un biochip detecta en el ADN las mutaciones que provocan la aparición de la patología.

Actualmente, y tras la aprobación de dicho test en España, ya hay 10 comunidades autónomas -Asturias, País Vasco, La Rioja, Navarra, Cataluña, Aragón, Castilla y León, Madrid, Murcia y Extremadura- que han incorporado esta herramienta de diagnóstico a su cartera de servicios y la utilizan en el ámbito hospitalario para determinar qué pacientes sufren hipercolesterolemia familiar y poder aplicar los tratamientos adecuados para reducir el colesterol y prevenir el infarto de miocardio.

"Si no se diagnostica precozmente, la esperanza de vida de estos pacientes se reduce más de 20 años con respecto a un paciente sano, al tiempo que aumenta el riesgo de infarto a partir de los 30", aseguró el jefe asociado del Servicio de Medicina Interna de la Fundación Jiménez Díaz y presidente de la fundación, Pedro Mata.

El problema, según añade Mata, es que de los más de 100.000 afectados que hay en España "sólo el 20 por ciento de ellos reciben el tratamiento adecuado a causa de este infradiagnóstico".

Por ello, este experto aseguró que están en conversaciones con Sanidad para generalizar el uso de esta prueba de detección, para lo que han iniciado un estudio sobre el coste/eficacia de un cribado general a la población de riesgo, es decir, aquellos que presentan un nivel elevado de colesterol con triglicéridos normales y que tengan antecedentes familiares con este tipo de patología.

Según las estimaciones de esta fundación, el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad cuesta unos 4.000 euros por pacientes y año de vida ganado, algo que es "fácilmente asumible" por el SNS si se tiene en cuenta la inversión que se realiza en otras patologías.

Además, el doctor Mata insistió en que la formación de los profesionales resulta fundamental para abordar esta enfermedad "desconocida" por la mayor parte de la comunidad médica hasta hace sólo unos años.

### FORMACIÓN EN ATENCIÓN PRIMARIA

Con este objetivo, la Junta de Castilla y León ha puesto en marcha recientemente una iniciativa pionera en todo el mundo con la que se ofrecen programas de formación a más de 400 profesionales de Atención Primaria para que conozcan los síntomas y el diagnóstico de la enfermedad para hacer frente a la hipercolesterolemia familiar desde este ámbito y conseguir descongestionar los hospitales.

Según explicó el presidente de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, en las consultas de Atención Primaria "se busca un caso índice que pueda presentar esta patología a partir del cual se analiza al resto de la familia para buscar más casos".

Al parecer, añadió Mata, "la acogida de esta iniciativa ha sido muy buena" y ya hay otras comunidades como Extremadura, Madrid o Andalucía que se han mostrado interesadas en iniciar campañas de formación similares a sus profesionales. Sin embargo, a pesar de esto, "es el momento de que Sanidad homogenice una estrategia nacional y un plan de acción que mejore la detección".