



## 1277 - UTILIDAD DE LOS DATOS DE CRIBADO MASIVO PARA DETECTAR ENFERMEDADES SUBDIAGNÓSTICAS Y MINORITARIAS ASOCIADAS A ALTO RIESGO CARDIOVASCULAR. PROYECTO "SEGUNDA OPORTUNIDAD"

Ana Inés Méndez Martínez, Ester Monclús, Miquel Sillero, Joan García-Vilches, Guillem Paluzie y Alberto Zamora

Hospital Comarcal Sant Jaume, Calella, España.

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades cardiovasculares (ECV) son la principal causa de muerte en el mundo. La hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad genética de herencia autosómica dominante con una frecuencia de 1/250 personas y se considera la causa más frecuente de enfermedad coronaria precoz. En España habría unos 190.000 pacientes y en Cataluña se estima que puede haber entre 30.000 y 39.000 pacientes con HF, de los cuales unos 6.000 serían menores de 18 años. Está claramente infradiagnosticada e infratratada. Es un problema prioritario de salud pública que requiere una actuación a escala mundial. La Federación Mundial del Corazón recomienda el diseño de nuevos sistemas de cribado poblacional y el uso de herramientas digitales para ayudar al diagnóstico precoz y al tratamiento.

**Métodos:** Evaluación de impacto. Aprobación del CEIC. Creación de un «warehouse» con un área de influencia de 200.000 habitantes (22% de la población de Girona). Generación y validación de algoritmos electrónicos sugestivos de fenotipo de IC. Cribado poblacional. Contacto con las personas asistidas. Actualización en diagnóstico y tratamiento genético.

**Resultados:** Sobre la base de 6.264.877 asistencias y 288.475 pacientes, tras aplicar los criterios de inclusión-exclusión, se incluyeron 504.316 pruebas analíticas correspondientes a 106.382 adultos y 10.509 menores de 18 años. El algoritmo seleccionado presentó una prevalencia del 0,62%. Se detectaron 840 pacientes con fenotipo FH. FH 55,8% mujeres y 178 menores de 18 años. De los cuales, a fecha de seguimiento, hay 703 pacientes vivos. El 65% de los pacientes en prevención primaria y el 83% en prevención secundaria estaban fuera de los objetivos lipídicos. Se iniciará la fase de contacto con los responsables para ofrecer ayuda en la mejora del diagnóstico genético y la optimización del tratamiento («Segunda Oportunidad»).

**Conclusiones:** El cribado poblacional de grandes bases de datos sanitarios puede facilitar la detección de enfermedades infradiagnosticadas o minoritarias. El diseño y la validación en la práctica clínica de algoritmos de cribado para estas enfermedades, especialmente asociadas a un alto riesgo de enfermedad cardiovascular en la edad adulta, puede conducir a un tratamiento precoz y a una reducción de la carga de enfermedad cardiovascular. El cribado poblacional mediante el uso de algoritmos constituye una nueva herramienta de vigilancia epidemiológica de enfermedades y

puede suponer una «segunda oportunidad» para realizar diagnósticos o la oportunidad de ofrecer nuevos tratamientos.