



El cardiólogo Tomás Ripoll, en su consulta del hospital de Son Llätzer. DIARIO DE MALLORCA

OTROS GALARDONADOS

Carlo R. Bonarriba y Catalina Vicens

► Los otros dos galardones otorgados por el patronato científico del Colegio de Médicos correspondientes al pasado ejercicio, los premios Mateu Orfila y Metge Matas, han recaído, respectivamente, en el doctor Carlo R. Bonarriba Beltrán, por su trabajo "Litiasis de oxalato cálcico monohidrato papilar y de dihidrato: estudio comparativo de factores de riesgo", y en la doctora Catalina Vicens Caldentey (como autora principal), por su investigación *Comparative efficacy of two interventions to discontinue long-term benzodiazepine use: cluster randomised controlled trial in primary care* publicada en *The British Journal of Psychiatry*.

cientes desde los trece a los cuarenta y tantos años. "Y muchos de los pacientes que han padecido estas arritmias no tuvieron ningún síntoma anteriormente", apunta Tomás Ripoll

"Es una patología que no tiene cura, pero que sí se puede prevenir. ¿Cómo? Implantando un desfibrilador interno subcutáneo que detecte las arritmias y, mediante una descarga eléctrica, devuelva al corazón a sus latidos normales. Por eso estoy perfilando, junto a la dirección general de Salud Pública, un programa de detección precoz que permitiría diagnosticar prematuramente a los pacientes con un elevado riesgo e implantarles este desfibrilador", adelanta el jefe de cardiología del hospital de Son Llätzer.

"No se trata de poner estos desfibriladores a medio Pollença, sino tan sólo a pacientes con unas indicaciones muy concretas. Estos aparatos cuestan cerca de 15.000 euros, pero no resulta muy ético hablar de dinero cuando está en juego una vida", sostiene Ripoll que, a falta de perfilar actuaciones preventivas con Salud Pública, sugiere rutinarias revisiones en las escuelas para la población susceptible de estar desarrollando esta malformación coronaria. Al fin y al cabo se trata de una mutación que solo se da entre gente autóctona del término municipal de Pollença. Es genética, lo que descarta factores alimenticios o ambientales, hecho que permitirá acotar mucho los sectores poblacionales con los que hay que mantenerse más vigilantes, concluye el cardiólogo.

Problemas coronarios 'made in' Pollença

Una mutación genética exclusiva del municipio mallorquín genera corazones más gruesos de lo normal y arritmias malignas

I. Olazol
PALMA



■ "Detectamos que en el municipio de Pollença se daba una mutación genética que estaba provocando muchas muertes súbitas entre personas jóvenes, por lo que decidimos investigar las causas", explica el especialista Tomás Ripoll, jefe del servicio de cardiología del hospital de Son Llätzer y ganador del premio Damià Carbó 2013 de Investigación Científica que cada año otorga el Colegio de Médicos de Balears (COMIB) y al que pueden optar todo tipo de trabajos originales e inéditos.

Todo el estudio se inició cuando se detectó que en los últimos veinte años se han producido alrededor de catorce muertes súbitas cardíacas en el municipio de Pollença, porcentaje mucho más elevado de lo habitual.

"Todos los casos de muertes súbitas se habían dado en ocho familias de Pollença que, aparente-

mente, no estaban emparentadas, todas ellas tenían apellidos diferentes", revela el doctor Ripoll, que también lidera la unidad de cardiopatías genéticas montada en Son Llätzer desde el año 2007, la única existente en la comunidad autónoma.

El trabajo del investigador fue arduo y contó con el apoyo de Juan Manuel Torres, un historiador aficionado y jubilado de Pollença que, entre otras tareas, se ocupa del censo en el consistorio pollencí y de velar por el patrimonio de la Iglesia. Con él rebuscó en los archivos eclesiales y en el censo "nos remontamos a unos tiempos en los que no existía el registro civil", aclara el doctor Ripoll- hasta confeccionar un frondoso árbol genealógico de estas familias que se remontaba hasta más allá del año 1.700 y con el que pudieron constatar que sí, que todas las familias con algún miembro que había sufrido una arritmia letal estaban emparentadas.

La patología en sí está provo-

Un desfibrilador subcutáneo puede detectar los latidos irregulares y normalizarlos con una descarga eléctrica

cada por una mutación genética que provoca que el corazón se forme de una manera mucho más gruesa de lo normal, lo que en términos médicos es conocido como miocardiopatía hipertrófica, aclara en términos más asequibles el especialista. "Y esta hipertrofia produce arritmias (latidos desacompañados del corazón) malignas de manera inesperada, que unas veces se dan durante la práctica deportiva y otras no. Y también constatamos que en todos los casos de Pollença confluía la misma mutación genética", abunda el cardiólogo.

La edad media de los fallecidos por esta arritmia maligna con denominación de origen es de 22 años, aunque en Pollença se han producido muertes súbitas en pa-



El campus de la innovació

La recerca i el coneixement de la UIB, al servei dels ciutadans

L'arbre genealògic de la mort sobtada

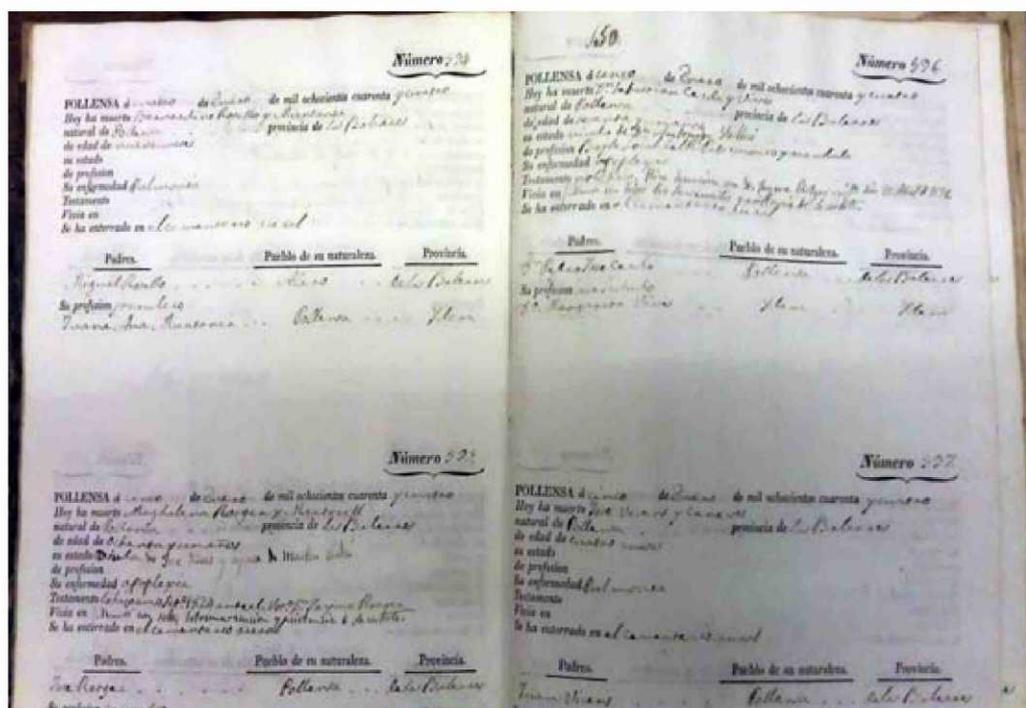
La tesi de Tomàs Ripoll vincula la miocardiopatia hipertròfica amb una mutació genètica

ENRIC CULAT
PALMA

La miocardiopatia hipertròfica és una malaltia del múscul cardíac, d'origen genètic, que comporta una alteració a l'estructura i funció del cor. Es tracta d'una de les malalties cardíques hereditàries més comunes, amb una prevalença de 1:500 individus; per tant, bastant elevada, si bé en la majoria de casos té un curs benigne. La principal complicació associada és la mort sobtada per arítmies que pot afectar joves i esportistes. La mortalitat global és de l'1%, però en certs casos de risc pot arribar fins al 5% o més.

Des de fa dues dècades, diverses recerques tracten de determinar la relació entre la genètica i l'evolució d'aquesta malaltia. En aquest sentit, la tesi doctoral de Tomàs Ripoll –cap del Servei de Cardiologia de l'hospital Son Llàtzer–, defensada recentment a la UIB i realitzada en el marc de l'activitat investigadora de l'Institut Universitari d'Investigació en Ciències de la Salut (Iuics), posa de manifest l'existència de mutacions genètiques que comporten un risc augmentat de mort sobtada. Una de les conclusions més interessants i alhora sorprenents de la tesi és que aquesta mutació de gens podria explicar-se en part per l'origen insular dels pacients i la seva endogàmia associada.

La tesi ha estat dirigida pel doctor Lorenzo Monserrat, de l'Institut d'Investigació Biomèdica de la Corunya, i "tracta d'una mutació maligna que hem trobat més freqüent del que és habitual a la nostra illa en un gen (TNNT2), si bé no sempre és així. Per això és fonamental continuar estudiant per avançar en el coneixement", puntualitza Ripoll. El gen TNNT2 o gen de la troponina T és fonamental per mantenir l'estructura de les fibres musculars cardíques i la funció del



La recerca ha inclòs la consulta d'antics llibres eclesiàstics de defuncions i naixements a Pollença. ARXIU

cor com a bomba. Dins aquest gen, Ripoll ha estudiat una mutació concreta, anomenada Arg92Gln, que provoca un canvi d'aminoàcid que fa que es fabriqui una proteïna anòmla, que serà la causant de la disfunció i les complicacions. Les mutacions noves es produeixen durant la formació de l'embrió, però el més freqüent a les mutacions cardíques és que siguin heretades d'un dels pares. Si un dels pares és portador de la mutació, cada un dels fills té una probabilitat d'herència del 50%, explica Ripoll.

Entre novembre de 2007 i febrer de 2012, l'investigador va avaluat

Risc
L'existència de mutacions genètiques pot augmentar la mort sobtada

210 pacients residents a l'illa de Mallorca no emparentats i amb diagnòstic de miocardiopatia hipertròfica. En 8 casos es va identificar una idèntica mutació en el gen TNNT2. Posteriorment, es va analitzar la presència d'aquesta mutació en els familiars d'aquests pacients i es va cercar la formació d'un grup de població amb unes determinades característiques genètiques compartides fruit del seu aïllament. A més, es va dur a terme una exhaustiva anàlisi de les variables clíniques i genètiques, parant especial atenció als marcadors de mort sobtada en aquests pacients. Gràcies a l'estudi, Ripoll ha conclòs que la mutació produïda en el gen TNNT2 és responsable d'un 11,4% dels casos de miocardiopatia hipertròfica en el grup de pacients estudiats, un percentatge que suposa el segon més alt del món dins la literatura mèdica publicada.

Origen insular i endogàmia

L'investigador apunta que l'origen insular de la població d'estudi i l'endogàmia associada han influït en l'alta prevalença d'aquestes mutacions. En concret, la investigació realitzada ha mostrat que de les 8

famílies amb la mateixa mutació, aparentment no emparentades, 7 provenien del mateix municipi, Pollença. "Investigant llibres antics eclesiàstics de defuncions i naixements, hem pogut veure que aquestes famílies tenien un avantpassat comú que va néixer l'any 1784 i que al llarg de generacions s'ha estès la mutació dins el mateix poble", argumenta Ripoll. Per fer aquesta investigació genealògica "ha estat imprescindible l'ajuda de Juan Manuel Torres, historiador local i responsable de l'arxiu parroquial de Pollença", agraeix Ripoll.

L'investigador també assenyalava que la mutació s'associa a un desenvolupament precoç de la miocardiopatia, que esdevé en edats més joves que en la resta de mutacions. Això vol dir que entre els portadors de la mutació, el 50% ja tindran la malaltia desenvolupada als 37 anys, bastant més prest que la majoria d'altres mutacions. La supervivència mitjana d'aquesta mutació és molt inferior a altres miocardiopaties hipertròfiques. La mitjana de supervivència és de 46 anys, i la probabilitat de ser viu als 48 anys és només del 50%, segons les dades aportades per Ripoll.

Programa de prevenció a escoles i centres esportius

Fruit dels resultats assolits en la tesi doctoral de Tomàs Ripoll, s'ha elaborat un programa de prevenció de la mort sobtada en joves que en l'actualitat es troba en fase d'avaluació per part de la Conselleria de Salut del Govern de les Illes Balears. El programa, que també s'ha presentat a l'Ajuntament de Pollença, proposa, entre d'altres mesures, dotar

escoles, centres esportius i centres públics de desfibril·ladors semiautomàtics (DESA), implementar un programa d'ensenyament de l'ús dels DESA i de reanimació cardiopulmonar bàsica a les escoles, i dur a terme revisió mèdiques cardiològiques i cribratge genètic entre els alumnes per tal de detectar i prevenir aquesta patologia.