



Memoria resumida de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) es una Organización benéfico asistencial de ámbito nacional. Se crea en el año 1997, desde el convencimiento de que mediante un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado se previene la mortalidad cardiovascular en las personas que presentan Hipercolesterolemia Familiar (HF).

Misión: Informar, Educar, Detectar y Apoyar a las familias con HF.

De acuerdo con los Estatutos de Constitución, sus objetivos fundacionales son:

- Detectar, educar y apoyar a los miembros de las familias con hipercolesterolemia heredada, o de base genética, desde el punto de vista sanitario y social.
- Prevenir la mortalidad precoz de origen cardiovascular (angina, infarto de miocardio, infarto cerebral, etc.).
- Desarrollar la investigación genética, clínica y terapéutica para mejorar y controlar este trastorno hereditario
- Promover cuantas acciones sean precisas para mejorar la calidad de vida de las familias con HF.
- Participar y cooperar con Instituciones que desarrollen actividades coincidentes o complementarias tanto en el ámbito nacional como en el internacional.

Para ello, es necesaria la concienciación y sensibilización, tanto de las familias con HF, como de los profesionales de la Salud y de la Administración sanitaria. Es esencial que las familias estén informadas sobre todo lo que tiene que ver con su enfermedad, tratamiento y control. Para ello, es necesario promover hábitos de vida saludables y cuantas acciones sean precisas para hacer prevención y evitar la enfermedad cardiovascular prematura.

Visión: Ser un referente en las hiperlipemias genéticas y en lo relacionado con el colesterol.

Actividades que la FHF desarrolla para conseguir sus objetivos fundacionales:

Sensibilización a través de la Información y de la Divulgación:

- Líneas telefónicas de apoyo, e-mail info@colesterolfamiliar.org y de su web www.colesterolfamiliar.org.
- Jornadas científicas y Campañas dirigidas a la identificación de nuevos casos de HF, así como Jornadas de Puertas abiertas para las familias con HF para promover e impulsar el conocimiento de la HF.
- Divulgación a través de su propio boletín informativo de edición cuatrimestral, que se envía a los pacientes, profesionales de la salud, autoridades sanitarias, medios de comunicación, empresas, entre ellas las farmacéuticas y de la alimentación. También a sociedades científicas y otras entidades privadas.

- Folletos divulgativos.
- Guías de actuación para profesionales.
- Formación a los profesionales.
- Investigación de la genética de la HF.
- Colaboración con entidades que buscan objetivos similares, desarrollando alianzas, buscando sinergias y estableciendo convenios.
- A través de entrevistas, artículos y reportajes en los medios: diarios de prensa, prensa especializada, radio y TV (se dispone de un amplio dossier).

Hiperlipemias genéticas:

La **Hipercolesterolemia Familiar (HF)**, es la enfermedad monogénica más frecuente. Se estima que afecta aproximadamente a una de cada 400 personas en la población general. En España se calcula que unas 100.000 personas tienen HF.

Otra hiperlipemia de base genética es la **Hiperlipemia Familiar Combinada (HFC)**, que tiene una incidencia de aproximadamente un 2% de la población y se expresa en la adolescencia por lo que pueden estar afectadas cerca de 800.000 personas en España.

Logros de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar:

- Aportación reducida al tratamiento de la HF con estatinas

El coste de las estatinas para el tratamiento de la HF, no era reembolsado por el Sistema Nacional de Salud. Sin embargo, gracias al proceso de sensibilización desarrollado por la Fundación, se consiguió el reconocimiento de la **Aportación reducida** al tratamiento de la HF, mediante la aprobación de una Proposición No de Ley en Abril de 2002, que entró en vigor en Enero de 2004 tras la aprobación del Real Decreto que reconocía un derecho de justicia y equidad social para este grupo poblacional.

- Creación de un Registro Nacional de HF

En 1999 se inicia en un Laboratorio centralizado, el diagnóstico genético de la HF con la colaboración del Grupo Español para el Estudio de la HF, representado por más de 70 centros o clínicas de lípidos del Sistema Nacional de Salud, con el objetivo de conocer las características clínicas de la HF y realizar el mapa genético de las mutaciones en España. Así, se crea el primer Registro de HF en nuestro país, que cuenta con más de 3.500 casos. Se han identificado unas 400 mutaciones distintas causantes de HF.

- Registro “On Line”

En el año 2006, se crea un Registro de la HF y de la HFC a través de Internet, en el que participan centros hospitalarios y de atención primaria de todo el país, con el objetivo de conocer la evolución clínica, el tratamiento y el grado de control de las HF.

- Test Genético

Conocer las mutaciones responsables de la HF en España ha permitido el desarrollo del primer ADN-chip en el mundo para realizar el diagnóstico genético de la HF, de una forma rápida y precisa. Este ADN-chip ha sido promovido por la FHF. Y ha contado con la colaboración de los hospitales integrados en la Red de Hiperlipemias Genéticas del Instituto de Salud Carlos III, Laboratorio Lácer y Progénika (empresa de biotecnología), dentro de un plan de I+D+i, en el contexto de la investigación aplicada.

- Estudio de Seguimiento de una cohorte de Familias con HF –Estudio SAFEHEART

Se trata de un Estudio epidemiológico-observacional a largo plazo, que se inicia en el año 2003. Actualmente, el Estudio comprende una población de 4.140 personas que pertenecen a 771 familias de toda España con diagnóstico genético de HF.

Es un estudio pionero a nivel internacional. Se parte de un caso índice (primer familiar afectado) para hacer el diagnóstico genético en cascada familiar al resto de los familiares. Su objetivo es determinar el riesgo cardiovascular y analizar la interacción entre el genotipo y los factores ambientales. Este proyecto se enmarca dentro de la medicina predictiva y nos permitirá predecir los factores que contribuyen al riesgo cardiovascular a nivel familiar e individual. Se realiza un examen clínico y analítico con cuestionarios de consumo de alimentos y otros hábitos de vida. Se realiza anualmente una encuesta telefónica de seguimiento a las personas incluidas en el estudio. Más información en <http://safeheart.colesterolfamiliar.org/>

-Plan Nacional de Detección Genética a nivel nacional

La FHF, en el año 2006 presenta a altos cargos de la administración sanitaria estatal y regional, un Plan de Detección Genética de la HF. Algunas comunidades lo han iniciado apoyándose en la atención especializada hospitalaria, y otras como Castilla y León han incorporado al Plan de detección –previa formación- al médico de atención primaria. Hasta el momento, ya son diez comunidades autónomas las que lo vienen desarrollando.

Estudio económico de un Plan Nacional de Detección de la HF

A finales del 2009 se aprobó por la Comisión de Sanidad del Senado una Proposición No de Ley en la que se insta al gobierno a desarrollar un Plan de Detección de la HF.

La FHF junto con la empresa TAISS, especializada en estudios de economía de la salud ha realizado un estudio económico de un plan de detección a 10 años que se presentará al Ministerio de Sanidad y Consumo en el 2014.

Campaña de Identificación de nuevos casos de HF

La Fundación, dentro de su Campaña de identificación de nuevos casos de HF, y una vez que obtiene la aprobación del caso índice, se desplaza a la localidad donde residen el resto de los familiares para estudiarles a todos genéticamente. Con estas Jornadas, la FHF mediante una detección precoz pretende hacer prevención de la enfermedad cardiovascular, así como convencer a la Administración sanitaria de que la detección en cascada familiar es fácil y muy coste-eficaz.

Proyecto de Investigación Traslacional

◆ Proyecto CNIC: (Centro Nacional de Investigación Cardiovascular)

El CNIC ha concedido un proyecto de Investigación por tres años. Se trata de un proyecto de Investigación Traslacional, de ayuda al desarrollo del Estudio de una Cohorte de pacientes de Hipercolesterolemia Familiar. Período: 2009-2012.

◆ Red Temática de Investigación del Instituto de Salud Carlos III

- “Estudio Genético, Metabólico, Clínico, Terapéutico y Epidemiológico de las Hiperlipemias Hereditarias en España” 2003-2006. Coordinado por la FHF.

Convenios de colaboración en España:

◆ **Convenio con la Comunidad de Madrid**, a través de la Consejería de Sanidad. Se trata de un Convenio Marco de Colaboración, para el Desarrollo y la Implementación de actuaciones vinculadas al Plan Regional de Prevención y Control del Riesgo Cardiovascular:

- Programa de Detección Precoz de la Hipercolesterolemia Familiar
- Actividades orientadas a promover la Formación a los Profesionales Sanitarios
- Intervención Precoz para iniciar actuaciones educativas y preventivas.

◆ **Convenio con la Comunidad de Castilla Y León**, a través de la Consejería de Sanidad, para desarrollar un Plan de Formación y Detección de la HF en la comunidad. Se trata de un Plan modélico que incluye la Atención Primaria y Especializada.

◆ **Convenio con la Comunidad de Murcia**, a través de la Consejería de Sanidad para el Desarrollo de un Plan de Diagnóstico Genético para las familias con HF, que la Consejería incluye en las actuaciones vinculadas al Plan Regional de Prevención y Control del Riesgo Cardiovascular.

◆ **Convenio de colaboración con la Asociación Española de Médicos de Atención Primaria SEMERGEN**, con el objetivo de promover la formación entre los médicos, en beneficio de una mejor atención médica a los pacientes con HF.

◆ **Convenio Marco de Colaboración** entre el Instituto de Salud Carlos III, la Fundación Centro Nacional de Investigación Cardiovascular Carlos III y la Fundación Hipercolesterolemia Familiar para potenciar la investigación en HF.

◆ **Convenio Marco de Colaboración con el Institut Català de Ciències Cardiovasculars**

- Cooperación científica y técnica entre las dos instituciones.

◆ **Convenio con la Universidad Complutense de Madrid**, con el objetivo de acercar la Universidad a la realidad social mediante el establecimiento de relaciones que permitan completar el proceso formativo de los estudiantes de dietética y nutrición.

◆ **Convenio de colaboración entre la sociedad Española de Cardiología (SEC) y la FHF** para el intercambio de información y facilitar la formación médica dirigida a la mejora de la salud de los pacientes con HF.

En Europa y en el área internacional:

- Creación de una Red Europea: Heart EU “The European Cholesterol Patient Foundation”, junto con las organizaciones de HF de Inglaterra y Holanda. Desde entonces, juntos hemos venido contribuyendo a una mayor concienciación y conocimiento de la HF en los países de nuestro entorno europeo, y también en el área internacional. Así, en el año 2011 se crea “The International FH Foundation”.

Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar

La Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar se constituye en Montevideo, el 22 de Agosto de 2013, durante la celebración del Primer Encuentro Iberoamericano

de HF con representantes de **Argentina, Brasil, Chile, España, México, Portugal y Uruguay**. Se trata de una organización de carácter multidisciplinar, con participación de médicos e investigadores pertenecientes a países Iberoamericanos, con amplia experiencia en la HF. Se estima que en Iberoamérica con una población de más de 600 millones de habitantes, aproximadamente 1.500.000 de personas presentan HF.

El objetivo principal de la Red es promover el conocimiento y la detección precoz de la HF, así como analizar sus repercusiones médicas y sociales en los diferentes países.

Convenios de colaboración con países Iberoamericanos:

Con Brasil

- Se ha realizado un Acuerdo con el Instituto del Corazón de la Universidad de Sao Paulo para establecer una colaboración y compartir Proyectos de investigación. Otro de los objetivos es facilitar apoyo para la creación de una organización de pacientes en Brasil similar a la constituida en España.

Con Portugal

- Se ha establecido una colaboración de apoyo para que puedan utilizar el material divulgativo de la FHF en su página web, así como otras informaciones sobre la HF.

Con Chile

- Se ha firmado un Convenio de colaboración con la Universidad de Valparaíso. Y se están desarrollando proyectos con Centros hospitalarios de Valparaíso y Santiago de Chile.

Con Argentina

- Se ha firmado un Convenio de colaboración con la Universidad de la Plata de Buenos Aires. Y se está iniciando un proyecto de colaboración sobre la detección genética de la HF.