

Dr. Pedro Mata,
*presidente de la Fundación
Hipercolesterolemia Familiar*



El objetivo de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar es concienciar a la población sobre la existencia de esta enfermedad genética, ayudar a las familias que la tienen, informar y educar. Su presidente el Dr. Pedro Mata nos explica los proyectos que está desarrollando.

¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

La hipercolesterolemia familiar (HF) es, sin duda alguna, la enfermedad genética más frecuente en los seres humanos. Es la alteración de un gen que disminuye los receptores de LDL, responsables de la eliminación del colesterol en sangre, por lo que este será muy elevado desde el nacimiento y durante toda la vida. Este trastorno genético se expresa desde el nacimiento y se transmite a la mitad de la descendencia, independientemente de ser hombre o mujer.

¿En qué grado afecta a la población española?

En la actualidad hablamos de que puede afectar a una de cada 300 o 400 personas, por lo que en España habría más de 100.000 personas con HF.

¿Qué efectos produce?

Aunque se expresa desde el nacimiento con elevados niveles de colesterol, la HF se hace patente en la edad adulta con, principalmente, enfermedades coronarias prematuras. Habitualmente, si tenemos alrededor de 200 mg/dl de colesterol en sangre, estas personas alcanzan el doble y, en la infancia, podemos ver niños con colesteroles superiores a los 300 mg/dl. Por regla general, a edades tempranas, no ofrece síntomas, pero el colesterol, a lo largo de la vida, se va depositando en las paredes de las arterias, produciendo un estrechamiento de las mismas y originando enfermedades cardiovasculares. Según nues-

tros datos, de los nacidos en la década de los 50 con HF, el 55% de los varones y el 24% de las mujeres en la década de los 50 años con HF han experimentado ya un infarto de miocardio. Incluso hemos visto ya en nuestro registro infartos entre los 20 y los 30 años.

¿Cómo se puede luchar contra la HF?

En la actualidad no podemos curar un trastorno genético, pero sí prevenir los trastornos que puede provocar. Así pues, la principal arma es el diagnóstico precoz seguido de un tratamiento adecuado que incluye, sobre todo, hábitos de vida saludable y un tratamiento crónico con fármacos para reducir el colesterol, que básicamente son las estatinas.

Esa detección precoz, ¿sería ya en la infancia?

Así es, aunque no siempre es posible porque la familia desconoce ese problema. Siempre decimos que hay que detectar a la población a partir de los 2 años y antes de los 8. ¿Por qué?. En esa edad es donde se adquieren los hábitos saludables, educando a la población infantil en aspectos clave como la dieta, mantener el peso adecuado y realizar actividad física. Y, sobre todo, cuando se llega a la adolescencia, intentar evitar el hábito del tabaquismo porque la asociación de la HF con el consumo de tabaco es tremenda. Este acelera el depósito del colesterol y favorece la obstrucción de las arterias.



¿Qué pasos deben seguirse para la detección precoz?

Por regla general, hay que prestar atención a adultos, por encima de 18 años, que tengan un colesterol superior a 300 mg/dl. El mismo médico de atención primaria puede abordar el problema realizando una historia familiar, detectando antecedentes familiares que hagan sospechar que estamos ante una HF. Después se realiza el diagnóstico genético que confirma la sospecha clínica y, tras ello, se realiza la cascada familiar, que sería el diagnóstico en los familiares, primero de primer grado y luego de segundo.

¿Son eficaces los tratamientos farmacológicos que existen?

Por supuesto, pero hay que tener muy en cuenta que en las personas con HF el tratamiento es crónico, de por vida, no vale descansar porque tengo mejor el colesterol. Las estatinas han demostrado la disminución de la mortalidad cardiovascular en todo tipo de pacientes con problemas cardiovasculares, incluyendo a los que padecen HF. Un estudio realizado en Holanda ha demostrado que las personas con HF ya tratadas que llegan a los 55 años sin haber tenido un episodio coronario van a tener la misma esperanza de vida que la población de esa edad sin HF. Con la medicación y tratamiento adecuado estamos igualando la esperanza de vida.

Aunque la principal afectación de la HF es al corazón, ¿también se manifiesta en otras partes del cuerpo?

Así es, y en especial en el cerebro ya que todo lo que es malo para el corazón también lo es para el cerebro. Actualmente, la comunidad sanitaria se centra en enfermedades que afectan al deterioro cognitivo del cerebro, que sería el primer paso de lo que ahora conocemos como enfermedad de Alzheimer. Ese deterioro cognitivo

muchas veces viene de la mano de la arterioesclerosis cerebrovascular, que si es muy marcada puede derivar en un infarto vascular, pero si es en pequeños vasos lo que produce es un deterioro cognitivo. Tenemos datos de que las personas de en torno a 55 años con HF tienen más deterioro cognitivo que las personas de su misma edad sin HF. Pero también estamos hablando de que el colesterol afecta al sistema vascular periférico. En cifras, podríamos decir que en personas con HF un 90% tienen enfermedad coronaria, un 7-8% enfermedad periférica y un 9-10% han desarrollado un ictus.

¿Cuándo y por qué se creó la Fundación Hipercolesterolemia Familiar?

La fundación se creó en 1997. Fue singular en su momento, ya que aunaba esfuerzos y desvelos tanto de pacientes como de profesionales sanitarios.

En un primer momento se constituyó legalmente como una asociación de pacientes, pero luego nos transformamos en una fundación, sobre todo para adaptarnos a las leyes españolas de mecenazgo, una figura sin la cual no podríamos obtener la colaboración necesaria para seguir con nuestra labor.

Hay que tener en cuenta que entre nuestras actividades también está la investigación, y para ello necesitamos fondos que provienen tanto de las arcas públicas como de las ayudas de mecenas como la Fundación Jesús Serra.

El objetivo de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar fue y sigue siendo concienciar de la existencia de este problema, ayudar a las familias que lo tienen, informar y educar.

Educar también a los profesionales sanitarios, puesto que sigue habiendo un vacío en nuestra profesión, un vacío que nace incluso en el currículum de las facultades de medicina, en donde la HF no es ni mucho menos bien conocida.

Hay que tener en cuenta que entre nuestras actividades también está la investigación, y para ello necesitamos fondos que provienen tanto de las arcas públicas como de las ayudas de mecenas como la Fundación Jesús Serra



Parece, entonces, que aún queda mucho camino que recorrer para que la HF sea reconocida a nivel social.

Hemos dado pasos muy importantes en los últimos años. De hecho, en España somos punta de lanza a nivel mundial junto a Holanda, con programas específicos para la HF. Pero, es cierto, aún queda mucho por hacer si tenemos en cuenta que en general menos del 5% de los pacientes están diagnosticados y tratados en Europa. Ello no quiere decir que no estén tratándose por su médico por tener el colesterol alto, pero ignoran que es HF, que es crónico y la repercusión que tiene en su planificación familiar y la probabilidad de transmisión a sus hijos.

En España, ¿en qué punto estamos?

En 2002, tras llevar unos años trabajando desde la Fundación HF, conseguimos que el Parlamento sacara adelante un real decreto para la aportación reducida al tratamiento crónico de estas personas. Hasta entonces tenían que pagar el 40% de los medicamentos, en contraposición a otras enfermedades crónicas, como la diabetes o la hipertensión, en el que había un tope máximo de 5 € al mes. Fue una de las primeras reivindicaciones que hicimos y que sacamos adelante.

Actualmente, en el ámbito de la prevención, el diagnóstico genético se está realizando en la mitad de las comunidades autónomas y tenemos el compromiso político de establecer, a través del Consejo Interterritorial del Ministerio de Sanidad, una estrategia nacional de detección de la HF.

Hemos observado con optimismo que empieza a haber sensibilidad entre los políticos y esperamos que esto se apruebe antes de que termine la legislatura, lo que nos convertiría en un país puntero, al no existir en ninguna otra parte del mundo una estrategia similar con respecto a la HF.

Una pieza básica de la labor de la Fundación HF en España es lo que se ha denominado el proyecto SAFEHEART.

¿Qué es exactamente?

El SAFEHEART (Spanish Familial Hypercholesterolemia



Cohort Study) es, básicamente, un proyecto de investigación traslacional, un registro pionero y continuo de un segmento de población española con HF, muy útil para saber en el tiempo si estamos actuando bien y si se pueden mejorar las estrategias que se implementan con respecto a la HF.

En este estudio/registro tenemos incluidas a 4.150 personas de toda España, lo que serían aproximadamente 750 familias, con edades medias de 46 años. Se empezó a trabajar en ello en 2004, y actualmente tenemos una media de seguimiento de cada persona de 6 años. Lo que hacemos es realizar un seguimiento telefónico de la salud de esas personas.

Gracias a los datos que hemos ido acumulando, hemos detectado que la mortalidad por enfermedades cardiovasculares es superior en personas con HF, pasando de 1/3 –que es el nivel en la población general– a 2/3.

La repercusión de los datos que vamos publicando es a nivel internacional y pretendemos que el registro siga alimentándose con más pacientes y continúe en el tiempo indefinidamente.

Para que esa continuidad esté asegurada nos gustaría que tuviera un paraguas institucional. Hasta ahora hemos



tenido fondos del Instituto de Salud Carlos III y del propio Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC). Ahora mismo se está valorando desde el Ministerio de Sanidad nombrar este registro de interés sanitario para compartir datos, pero siempre con un seguimiento realizado desde la fundación, ya que hemos establecido una relación casi personal con los pacientes registrados.

Y en Europa, ¿se entiende la importancia de la detección y tratamiento de la HF?

Se están dando los primeros pasos. De hecho, en Bruselas habrá una rueda de prensa en la que miembros del Parlamento Europeo junto con asociaciones de pacientes, entre las que estará la Fundación HF, realizarán “una llamada a la acción sobre la HF” con el objetivo de concienciar a los gobiernos y a los profesionales sanitarios de la importancia de la detección y tratamiento precoz para evitar el desarrollo de enfermedad cardiovascular en edades jóvenes. Es la consecuencia de un duro trabajo en el que estamos participando activamente. En diciembre pasado se organizó una mesa redonda en Bruselas sobre la importancia de la detección y tratamiento precoz de la HF en Europa. Nuestra fundación fue la encargada de informar sobre cómo se puede influir en las políticas sociales y sanitarias, incluyendo incluso un estudio económico sobre el impacto de estas estrategias, los costes sociales y las vidas que podrían salvarse.

¿Qué otras vías de colaboración realiza a nivel internacional la fundación?

La más importante surgió en 2013, cuando creamos la Red Iberoamericana de HF siguiendo el ejemplo de España. En ella estamos integrados España, Portugal, Brasil, México, Uruguay, Argentina, Chile y ahora se incorpora Colombia. Realizamos una reunión anual que este año es en Chile. Con esta red pretendemos aunar esfuerzos, concienciar a las autoridades sanitarias y a los profesionales médicos de

la existencia de una patología que se puede diagnosticar fácilmente, desde atención primaria.

¿Qué colaboración existe actualmente entre la Fundación Jesús Serra y la Fundación Hipercolesterolemia Familiar?

Es muy estrecha e importante. Concretamente, nos han ayudado en el diagnóstico genético que realizamos a las familias dentro del proyecto SAFEHEART. Realizamos periódicamente jornadas en hospitales con las familias en las que se ha localizado previamente posibles casos de HF, y para su detección genética contamos con la inestimable ayuda de la Fundación Jesús Serra, que en su compromiso social, ha entendido la importancia de la HF como un problema de salud pública, que causa una importante disminución de la esperanza de vida de miles de personas.



Perfil

Madrid, 1947. Doctor en Medicina por la Universidad Autónoma de Madrid. Ejerce en la Fundación Jiménez Díaz desde 1982 y, desde 1994, ha sido jefe asociado de Medicina Interna. Su dedicación a la investigación

en hipercolesterolemia lo ha llevado a instaurar la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, que preside actualmente. Asimismo, es miembro y fundador de la Red Europea de Hiperlipemias Familiares HEART EU (entidad que integran España, Holanda, Noruega y Reino Unido). También es presidente de la Red Iberoamericana de HF.

Cabe destacar también su participación en el Comité Científico de la Fundación para el Desarrollo de la Dieta Mediterránea, así como en la Comisión de Expertos del Proyecto Integrado sobre Aceite de Oliva (Plan Nacional de I-D. CICYT) y en el Consejo Oleícola Internacional.

En el ámbito de la docencia, ha sido profesor asociado de Patología Médica en la Universidad Autónoma de Madrid y profesor visitante de la Universidad Valparaíso de Chile.

