



Encuentro 'Nuevos Avances en la Detección y Tratamiento de las Hipercolesterolemias Familiares'

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar presenta los datos de un estudio económico para diseñar un programa nacional de detección de esta enfermedad

- El estudio tiene como objetivo la implementación de un programa de detección genética de la Hipercolesterolemia Familiar junto a un adecuado tratamiento hipolipemiante, una estrategia coste-eficaz para prevenir episodios y muertes coronarias
- La Fundación también ha destacado la importancia del registro SAFEHEART, que tiene como objetivo determinar el riesgo de mortalidad en pacientes, evaluar el papel de la imagen coronaria en la aterosclerosis subclínica y en el riesgo cardiovascular, así como estimar a largo plazo la calidad de vida y la seguridad del tratamiento farmacológico crónico
- Durante el acto, se dieron a conocer los datos del estudio GLAGOV, sobre la capacidad de los inhibidores de la PCSK9 (evolocumab) para producir regresión de la placa de ateroma coronaria
- El reto en el tratamiento de la HF grave se centra en técnicas como la LDL-Aféresis (eliminación extracorpórea del c-LDL), un tratamiento de elección en los pacientes con hipercolesterolemia familiar homocigota y en algunos pacientes con HF heterocigota grave y enfermedad cardiovascular que no consiguen los objetivos en c-LDL con el tratamiento farmacológico intenso

Madrid, 24 de noviembre 2016.- La Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) ha presentado durante el encuentro 'Nuevos Avances en la Detección y Tratamiento de las Hipercolesterolemias Familiares' los datos de un estudio que tiene como objetivo la implementación de un programa de detección de la Hipercolesterolemia Familiar (HF) basado en el análisis genético y un adecuado tratamiento hipolipemiante, una estrategia coste-eficaz para prevenir episodios y muertes coronarias durante un periodo de 10 años.

Según el presidente de esta institución, **el doctor Pedro Mata**, los costes por año de calidad de vida ganada están dentro de los límites éticamente aceptados para ser financiado por el sistema público. Cuando se considera la perspectiva social, el efecto es dominante (no le cuesta al sistema sanitario) debido al importante ahorro en pérdidas de productividad laboral: *"En tiempos de crisis hay que priorizar los recursos. Estamos ante un modelo de detección de una patología crónica con elevado riesgo cardiovascular prematuro que supone, además de un ahorro en vidas un ahorro económico y sanitario evidente, ya que se trata de una enfermedad genética que se puede diagnosticar precozmente y tiene tratamiento"*.



En la misma línea se ha mostrado el **doctor José Javier Castrodeza**, secretario general del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y principal impulsor de la detección genética con la participación de la Atención Primaria cuando fue director General de Salud Pública de la comunidad de Castilla y León: *“Es una enfermedad bien señalizada, tiene un diagnóstico sencillo, complicado desde el punto de vista genético, pero accesible, por lo tanto la podemos tipificar. Es una enfermedad subsidiaria de estrategias muy baratas”*.

Por su parte, el doctor **Jose Antonio Rubio Mielgo**, vocal de la Comisión de Sanidad y Servicios Sociales del Senado, quien lideró una proposición no de Ley en el Senado que sirvió para aprobar una estrategia nacional de detección de la Hipercolesterolemia Familiar (HF), ha destacado la estrategia nacional de HF como un modelo de actuación dentro de las enfermedades crónicas.

Además, los participantes en la reunión organizada por la FHF, que ha contado con la colaboración de Amgen y Fresenius Medical Care, han destacado la importancia del diagnóstico genético en una enfermedad genética y han mostrado que, en la clasificación basada en la evidencia de los tests genéticos en USA, la detección genética de la HF figura como recomendación de grado 1. *“Estados Unidos ha aprobado los códigos de diagnóstico para la HF. Esto significa que la HF será incluida en una Clasificación Internacional de Enfermedades conocida en sus siglas en inglés como ICD-10 (International Classification of Diseases)”*, ha explicado el **doctor Mata**, que ha valorado de forma muy positiva esta medida: *“La introducción de los mencionados códigos contribuirá a realizar un mejor diagnóstico y financiación de los tratamientos para la HF”*.

Por otro lado, la FHF también ha presentado datos publicados en prestigiosas revistas internacionales derivados del registro SAFEHEART (The Spanish Familial Hypercholesterolemia Cohort Study). Este estudio, pionero a nivel internacional, integra el diagnóstico genético y los criterios clínicos para establecer la detección genética precoz de la HF en cascada familiar. Se trata de una investigación traslacional para evaluar la calidad del cuidado médico, además de contribuir a la planificación sanitaria de la HF en España.

Según el **doctor Pedro Mata**, es el estudio más amplio y completo realizado hasta la fecha: *“En estos momentos contamos con más de 4.600 personas con una edad media de 45 años, el 47% varones, que pertenecen a más de 800 familias de toda España. El 13% tenían una enfermedad cardiovascular (CV) previa, siendo la localización coronaria la afectación vascular predominante”*.

Otro dato significativo apunta a que la mayoría de los pacientes con HF, a pesar de tener un buen tratamiento hipolipemiante, no consigue alcanzar los objetivos en c-LDL. Para analizar las necesidades no cubiertas en el tratamiento hipolipemiante de la HF, el **doctor José López Miranda**, de la Unidad Clínica de Medicina Interna del Hospital Reina Sofía de Córdoba y catedrático de Medicina, ha hablado de los nuevos tratamientos: Inhibidores de la PCSK9 en el tratamiento de las HF graves.

El desarrollo de estos fármacos ha sido una revolución tecnológica basada en la biología celular y están basados en el bloqueo mediante anticuerpos monoclonales de la proteína PCSK9 que favorece que aumenten los receptores disponibles de las LDL y producen una reducción del colesterol-LDL de hasta un 60% en pacientes que ya están tomando estatinas a las dosis máximas toleradas.



Esto significa que más del 90% de los pacientes con HF grave consiguen alcanzar los objetivos en c-LDL de acuerdo con las guías de práctica clínica.

Uno de los estudios más esperados con los inhibidores de la PCSK9 ha analizado si son capaces de producir regresión de la placa de ateroma coronaria. El **doctor Leopoldo Pérez de Isla**, cardiólogo del Hospital Clínico San Carlos de Madrid, ha mostrado los datos del estudio GLAGOV que se han presentado recientemente en el congreso de la AHA, en Estados Unidos. *“A la espera de los resultados que evalúan la disminución de episodios cardiovasculares, los datos de este estudio son muy esperanzadores en la regresión de la placa de ateroma con los nuevos tratamientos”* ha señalado.

Nuevos retos

El reto en el tratamiento de la HF grave se centra en técnicas como la LDL-Aféresis (eliminación extracorpórea del c-LDL), un tratamiento de elección en los pacientes con hipercolesterolemia familiar (HF) homocigota y en algunos pacientes con HF heterocigota grave y enfermedad cardiovascular que no consiguen los objetivos en c-LDL con el tratamiento farmacológico intenso. Esta técnica ha demostrado su eficacia y seguridad en la regresión de la enfermedad aterosclerótica coronaria y de la válvula aórtica y está aprobada en España.

Durante la reunión científica, el **doctor Wolfgang Ramlow**, nefrólogo del Apherese Centrum Rostock (ACR) de Alemania ha destacado el importante papel que juega esta técnica para disminuir los niveles de c-LDL y de Lp(a) y su repercusión en la reducción del riesgo cardiovascular. Su centro es uno de los de mayor experiencia en esta técnica en Alemania y a nivel mundial.

Por su parte, el **doctor Ovidio Muñiz**, del Servicio de Medicina Interna del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, ha mostrado, a través de casos clínicos, la eficacia de esta técnica en la práctica clínica que ha demostrado tener un coste-efectividad comparable a la diálisis peritoneal y más coste-eficaz que la hemodiálisis. *“Es interesante destacar que el coste anual de la LDL-Aféresis en Europa representa < 1% del gasto anual que se dedica a la hemodiálisis”*, ha señalado el doctor Mata.

La LDL-Aféresis es una opción óptima de tratamiento para acercar a los pacientes con HF graves a los objetivos terapéuticos, lo que ha demostrado disminuir la mortalidad y el riesgo de episodios coronarios. *“Aunque la entrada en un programa de LDL-Aféresis siempre será restrictiva, contar con centros de referencia que aproximen la posibilidad de este tratamiento a los pacientes que lo requieran es, por criterios de eficacia y eficiencia, una necesidad del Sistema Nacional de Salud”*, ha concluido el presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar.

Sobre la Hipercolesterolemia Familiar

La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es el trastorno genético más frecuente y cursa con elevados niveles de Colesterol-LDL (c-LDL) desde el nacimiento aunque con frecuencia no se detecta hasta la edad adulta. Este aumento crónico en el c-LDL se asocia con Enfermedad aterosclerótica cardiovascular prematura, especialmente enfermedad coronaria como el infarto de miocardio. Sin embargo, las tasas de mortalidad cardiovascular han disminuido desde la introducción de las estatinas. Se estima que su prevalencia puede ser de una de cada 300 personas en la población general por lo que más de 130.000 personas pueden presentar HF en España.



A pesar de su conocimiento y de su fácil diagnóstico, la mayoría de los pacientes no están diagnosticados ni adecuadamente tratados. Desde la perspectiva de la Salud Pública, una estrategia adecuada para cubrir este vacío en la detección y tratamiento es la implementación de un programa de cribado en cascada familiar con la participación del primer nivel asistencial junto con las clínicas especializadas.

Sobre el Estudio SAFEHEART

SAFEHEART es un estudio prospectivo a largo plazo, abierto y multicéntrico, de seguimiento de familias con diagnóstico genético de HF de toda España, coordinado por la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, y se realiza en clínicas de lípidos de 28 hospitales, que tiene como objetivo determinar el riesgo de mortalidad en pacientes, evaluar el papel de la imagen coronaria en la aterosclerosis subclínica y en el riesgo cardiovascular y estimar a largo plazo la calidad de vida y la seguridad del tratamiento farmacológico crónico.

El estudio SAFEHEART ha demostrado que las estatinas no aumentan el riesgo de desarrollar diabetes en los pacientes con HF. Respecto a la Lp(a), proteína que produce un mayor riesgo cardiovascular, los datos del mencionado estudio reflejan que niveles de Lp(a) superiores a 50 mg/dl. son un importante predictor de eventos cardiovasculares en pacientes con Hipercolesterolemia Familiar con y sin enfermedad cardiovascular previa. Los hallazgos apoyan el papel de la determinación de los niveles de Lp(a) en la evaluación pronóstica de los pacientes con HF.

Sobre el Estudio GLAGOV

Este estudio incluyó a cerca de 1000 pacientes con enfermedad coronaria angiográfica que seguían tratamiento con estatinas. A un grupo se le administró evolocumab mensualmente (420 mg) durante 76 semanas, además de su tratamiento con estatinas y se evaluó el porcentaje de cambio en el volumen de la placa de ateroma medido por ultrasonido intravascular. Evolocumab disminuyó los niveles de c-LDL (media de 37 mg/dl) con una reducción significativa de la placa de ateroma cuando se comparó con el grupo que solo tomaba estatinas.

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar es una entidad benéfico-asistencial, de ámbito nacional sin ánimo de lucro, integrada por pacientes afectados de Hipercolesterolemia Familiar y profesionales sanitarios. Su objetivo principal es detectar, tratar y ayudar a los miembros de las familias con HF heredada, desde el punto de vista socio-sanitario, con el fin de prevenir la enfermedad cardiovascular prematura (infarto de miocardio y cerebral).

La FHF está especializada en los trastornos de los lípidos plasmáticos, como la Hipercolesterolemia Familiar y la Hiperlipemia Familiar Combinada, así como en los aspectos dietéticos y otros hábitos de vida implicados en el manejo de estos trastornos.

Para más información <https://www.colesterolfamiliar.org/> - Telf.: 91 504 22 06 - 91 557 00 71

Gabinete de Prensa

Berbés Asociados – 91 563 23 00

María González - 677 45 68 06

mariagonzalez@berbes.com