

Cuando el colesterol es elevado desde que se nace

El hospital Virgen del Rocío trata de combatir la Hipercolesterolemia Familiar, una patología hereditaria que afecta a casi 40.000 andaluces

Horacio Raya
SEVILLA

►El colesterol, esencial para la vida celular, se convierte en un serio problema cuando circula por nuestro sistema vascular, siendo un factor causal de arteriosclerosis y produciendo trombosis y demás accidentes cardiovasculares, sobre todo infarto de miocardio, que son la primera causa de muerte en Andalucía, incluso por encima del cáncer.

Hábitos de vida inadecuados hacen que en España haya más de diez millones de personas con el colesterol *malo* (LDL), de las que alrededor de 250.000 -cerca de 40.000 en Andalucía- padecen Hipercolesterolemia Familiar, una enfermedad hereditaria que «conlleva elevados niveles desde antes del nacimiento. Una mutación en el gen del receptor de LDL hace que el colesterol se quede circulando por las arterias. Estas personas no sólo tienen el colesterol más alto que el resto de la población sino también desde que nacen, están expuestos para toda la vida. Hay niños que lo tienen por encima de 200-300 cuando lo normal es que esté en torno a 30 cuando se nace», explica Ovidio Muñiz, internista de la Unidad de Riesgo Vascular, perteneciente a su vez a la de Medicina Interna del Hospital Universitario Virgen del Rocío.

Se trata, pues, de una enfermedad heredada en la que el sujeto es portador «involuntario e inocente» de la citada mutación. Detectarla de forma precoz, explica el doctor Muñiz, es capital: «Cuando se sospecha esta enfermedad, bien porque un individuo muy joven ha tenido un infarto o porque se han detectado cifras muy altas de colesterol, hay que acudir a una consulta

especializada de lípidos para confirmar el diagnóstico clínico y realizar el análisis genético. Cuando este análisis es positivo, denominamos *caso índice* a este primer miembro de la familia en el que se ha detectado la enfermedad».

Es lo que le sucedió a María José Rodríguez de la Carrera, de 56 años y vecina de Olivares, que se enteró de que padecía esta enfermedad casi de casualidad: «Yo no había notado nada, pero en las analíticas siempre daba demasiado alto el colesterol», explica. «Nos la remitió su médico de cabecera. Nada más ver sus cifras de colesterol, lo tuvimos claro», cuenta Ovidio Muñiz. «Decidimos caracterizarla como *caso*

// Es prioritario detectar el 'caso índice' y llamar a sus familiares para comprobar

índice y empezar a llamar a sus familiares», añade el doctor.

La paciente recuerda que «cuando me cogió Ovidio, hace ya bastantes años, me hizo un estudio genético y por fin en una pequeña biopsia llegó al gen que lo transmitía, que era de mi abuelo materno, al que no conocí porque falleció a los 46 años». A toro pasado reconoce y lamenta que no se le hubiera diagnosticado a su abuelo... ni a su madre, a la que «le dio un infarto a los 48 años y falleció once después, en el año 1994, pero en aquella época la verdad es que no se hablaba tanto del colesterol».

Muñiz recalca que «el *caso índice* es el primero que se diagnostica en la familia, aunque le pueda venir de varias generaciones atrás. En su caso, es el apellido De la Carrera



María José Rodríguez se somete a su sesión de aféresis mensual en el hospital Virgen del Rocío. / El Correo

El 'triángulo de las Bermudas'

EL ALJARAFE ES UNA ZONA DE MUY ALTA PREVALENCIA

La Hipercolesterolemia Familiar, por su carácter hereditario, es una enfermedad que no se distribuye de forma homogénea por el territorio, sino que se agrupa donde están las familias. Ovidio Muñiz apunta en este sentido que «hay zonas del planeta que presentan una gran concentración de personas con esta patología, como es el caso de los franceses de la zona canadiense de Québec o de los holandeses de Namibia y Sudáfrica».

Dentro de España, en Andalucía están las familias más amplias porque se tienen muchos hijos. En Se-

villa en particular se agrupan las familias afectadas por este gen en la zona del Aljarafe, dentro de lo que Muñiz califica como «el triángulo de las Bermudas», que sería el incluido entre los municipios de Albaida, Olivares y Villanueva del Ariscal. «De los alrededor de 800 pacientes que tenemos identificados en nuestra consulta, 100 son de esas poblaciones», recalca el doctor. El Aljarafe es, en suma, una zona de muy alta prevalencia de esta enfermedad genética, lo que explica en parte la también alta incidencia de enfermedad cardiovascular en la comarca.

el que la transmite, de manera que la mitad de la descendencia tiene la mutación y la enfermedad», precisa.

Detectar a tiempo es clave

Eso explica que también el tío de María José, hermano de su madre, falleciera a los 44 años por una arteriosclerosis. La fortuna para ella es que se le detectó a tiempo, lo que resulta determinante ya que, «en promedio, los individuos afectados de esta enfermedad monogénica tan frecuente tienen la primera manifestación clínica de enfermedad cardiovascular 25 años antes que la población general si no están correctamente tratados, en muchas ocasiones antes de los 40 años». Y ese primer evento cardiovascular puede ser, queda patente, «devastador». En otras palabras, igual de tre-

// Estos sujetos pueden sufrir un infarto 25 años antes que el resto de la población

mendas: «Es una enfermedad que puede tardar décadas en que ocurra pero sucede en minutos», afirma el médico.

Esta sevillana lo sabe y se enfrenta a ello con una actitud encomiable: «María José se cuida mucho pero tiene el inconveniente, poco habitual, de que tiene intolerancia al tratamiento oral (estatinas), le provoca dolores musculares insoportables», explica Muñiz. Un hándicap que no obstante tiene solución: «Al ver que el tratamiento con estatinas no lo toleraba, el doctor me propuso la aféresis para limpiarme la sangre cada dos semanas. Más adelante me dijo que me podía poner unas inyecciones y desde entonces me las pongo una vez al mes y la aféresis una vez al mes en vez de dos. Lo llevo bastante bien», relata optimista esta vecina de Olivares.

Otro duro golpe

Una mujer que se ha convertido en ejemplo para sus parientes: «Cuando se ha convocado a familiares para que se hagan el estudio, ha habido quien no ha querido saber nada. Pero a raíz de que mi hermano falleciera hace ocho meses, con 38 años, se están concienciando más», cuenta. En la última convocatoria le confirmaron que uno de sus dos hijos -el menor- también padece Hipercolesterolemia Familiar. Pero esta vez no hay (tanto) miedo, sólo una motivación mayor para cuidarse: «Estas personas suelen llevar la dieta y la medicación a rajatabla, cosa que no ocurre con las personas que tienen el colesterol alto sin más», reconoce Muñiz orgulloso. ■

Los expertos urgen la implantación de un plan nacional de detección

«Es esencial convocar a los familiares afectos y empezar a tratarlos», dicen

H. R. SEVILLA

►Al tratarse de una enfermedad asintomática y cuyo primer evento cardiovascular puede ser definitivo, resulta fundamental disponer de un plan nacional de detección de la Hipercolesterolemia Familiar. Ovidio Muñiz lo justifica del siguiente modo: «Sabemos de sobra que es coste-eficaz, habida cuenta de que el coste del diagnóstico genético y el tratamiento precoz es muy inferior al de tratar la enfermedad cardiovascular ya establecida, descontando los costes no sólo económicos de la mortalidad anticipada».

Algunas comunidades autónomas, como Castilla y León, ya tienen su propio plan de detección, con excelentes resultados en salud. «En Andalucía tenemos el problema de que no existe la prestación del diagnóstico genético. En Castilla y León el médico de cabecera puede indicarlo cuando tenga una sospecha. Esperemos que se resuelva en breve», dice Muñiz, que cree que es clave ese plan porque «cuando nos llega un individuo de 38 años con un infarto, le puedes poner un cateterismo, tres stents y fármacos de primera generación y se trata de forma impecable. Pero inmediatamente hay que girar la vista hacia la familia y detectar si es Hipercolesterolemia Familiar porque suele haber seis familiares con la enfermedad por cada caso índice. Es esencial hacer esa cascada, convocar a los familiares afectos y empezar a tratarlos».



El doctor Ovidio Muñiz, junto a una familia durante la jornada de detección celebrada a finales de abril. / El Correo

Ese tan reclamado plan nacional de detección es algo por lo que llevan muchos años luchando instituciones como la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar o la Sociedad Española de Arteriosclerosis. Precisamente fue la citada fundación la que logró mediante un Real Decreto en el año 2003 la aportación reducida de la medicación hipolipemiante, muchas veces combinada, para estos sujetos que muchas veces no podían costearse fármacos caros y que casi siempre tenían que to-

mar varios miembros de una misma familia.

Séptimas jornadas

A falta de un plan, el hospital Virgen del Rocío realiza cada cierto tiempo una jornada de detección de la enfermedad en su Unidad de Día, en colaboración con la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar. La séptima sesión tuvo lugar a finales de abril, cuando se convocó a más de 130 personas de familias procedentes de la consulta de hiperlipemias en las que ya estaba diagnosticado genéti-

camente el caso índice. «En dos jornadas intensivas procedimos a identificar y genotipar en cascada familiar a los casos relacionados para completar los pedigrís».

Casi la mitad de los convocados eran de una sola familia (la de María José), la más grande de España caracterizada genéticamente. «La generación anterior a los pacientes mayores que vemos en la consulta incluía a 22 hermanos, muchos de los cuales tuvieron a su vez muchos hijos, lo que ha dado lugar a un pedigrí enorme». ■

Anticuerpos monoclonales, lo último en terapia

H.R.

►La mayor parte de los pacientes con esta enfermedad pueden tenerla controlada con un tratamiento basado en las estatinas, unas pastillas que han demostrado su seguridad y eficacia en la reducción de eventos cardiovasculares en poblaciones con alto riesgo y en aquellas personas que ya han sufrido un episodio. «Es el tratamiento más extendido, que siguen 900 millones de personas en todo el mundo», explica Muñiz antes de añadir que «a veces no son suficientes, pueden bajar un porcentaje importante los niveles de co-

lesterol LDL pero el paciente sigue teniéndolos elevados» incluso si se combina con otras terapias orales (ezetimiba o resinas).

Una alternativa es la aféresis, para la que existe una unidad en el hospital sevillano desde hace más de diez años. «Consiste en la extracción de moléculas LDL cada dos semanas. Se lava la sangre de colesterol, se hace circular por un sistema de extracción y se quedan en un filtro. Mejoran el pronóstico espectacularmente», dice el doctor, si bien tiene como inconvenientes que se emplea «toda la mañana y es muy caro». «Hemos te-

nido 15 pacientes en el programa, pero ahora son 7 u 8, ya que muchos han podido salir con las inyecciones».

Se refiere a los anticuerpos monoclonales, que se empezaron a comercializar hace dos años, cuando los autorizó la Agencia Europea del Medicamento. «Son parenterales por vía subcutánea. Por su elevado precio y su disponibilidad se reservan para pacientes muy concretos. Suponen un avance muy importante también para los infartos de repetición que no se controlan con tratamientos orales». ■