



“Llamada a la Acción” para detectar la hipercolesterolemia familiar y evitar la enfermedad cardiovascular prematura

- **La hipercolesterolemia familiar (HF) es la enfermedad genética más frecuente**
- **Se estima que en todo el mundo hay 30 millones de personas con esta condición y más de 180.000 en España**
- **La enfermedad cursa con niveles de colesterol elevados desde el nacimiento y enfermedad cardiovascular prematura**
- **Por cada 6 adultos que se detectan y tratan se evita un episodio coronario o infarto de miocardio en los próximos 10 años**
- **Con un diagnóstico y tratamiento adecuado podrían evitarse 25.000 episodios coronarios, de los cuales 20-25% serían mortales**
- **Los niños que nacen con HF merecen la oportunidad de tener una vida sana**

Madrid, 24 de septiembre de 2018.- Con motivo del **Día Internacional de la Hipercolesterolemia Familiar**, el 24 de septiembre, la comunidad de expertos en este campo, los pacientes y sus familias, representados por la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF), hacen un llamamiento para que autoridades, profesionales sanitarios y todos los grupos de interés sumen esfuerzos para situar la HF entre las políticas prioritarias de salud pública.

En las personas con hipercolesterolemia familiar (HF) se produce una elevación muy acusada de los niveles de colesterol ligado a proteínas de baja densidad (c-LDL o “colesterol malo”) desde el nacimiento, lo cual puede provocar enfermedad cardiovascular prematura. La dolencia afecta a la mitad de la descendencia de una persona con HF.

Se estima que afecta a una de cada 250 personas, por lo que en todo el mundo hay 30 millones de personas con esta condición y más de 180.000 en España. No obstante, la mayoría de las personas con HF no se han diagnosticado ni se tratan de forma adecuada, a pesar de que los niveles de colesterol elevados suponen una auténtica “bomba de relojería” desde el punto de vista de la salud cardiovascular.

El Dr. Pedro Mata, presidente de la FHF, ha indicado que la enfermedad cardiovascular prematura asociada a la HF puede reducir la esperanza de vida entre 20 y 40 años (más de 5 millones de años de vida perdidos en España) por lo que “es un reto de salud pública, y su detección y tratamiento debe ser obligatorio para el sistema sanitario”.

El experto recordaba que, de acuerdo con los datos del estudio de seguimiento de HF en España, SAFEHEART (acrónimo en inglés de Estudio Español de Hipercolesterolemia Familiar), por cada 6 personas adultas con HF que se detectan y se tratan se evita un evento coronario o infarto de miocardio en los próximos 10 años. Por tanto, se podrían evitar 25.000 episodios coronarios.



Esta intervención es coste-eficaz. Además de salvar vidas produce un importante ahorro económico no solo en el menor consumo de recursos sanitarios, sino también en la pérdida de productividad laboral. Probablemente, “es una de las intervenciones más eficientes en un Sistema de Salud” ha razonado el Dr. Mata.

Consecuencias del infra-diagnóstico

A falta de un diagnóstico, no es posible prevenir de forma eficaz la enfermedad cardiovascular prematura, con consecuencias graves en cuanto a la calidad de vida y a la contribución económica y social de las familias con HF. Esta situación también causa considerables costes sanitarios, tales como la provisión de cuidados cardiacos, procedimientos de revascularización coronaria y un aumento del tratamiento médico entre otros.

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar para facilitar los dos elementos claves en el desarrollo de una Estrategia de Detección, ha realizado un Registro Prospectivo de HF y un Estudio Económico de un Plan de Detección de HF en España ([J Clin Lipidol. 2017;11:260-271. doi: 10.1016/j.jacl.2017.01.002](#)).

El diagnóstico de esta condición es sencillo: El cribado parte de la recomendación de sospechar la HF en adultos con valores de colesterol superiores a 290 mg/dl, historia familiar de hipercolesterolemia y en ocasiones enfermedad cardiovascular prematura. La detección familiar se debe basar en el cribado en cascada familiar, utilizando el diagnóstico genético y los niveles de colesterol en los familiares de un caso ya identificado.

Los expertos abogan por la implantación de una Estrategia de Detección nacional de la HF que garantice que todos los pacientes y sus familias tengan acceso al mejor tratamiento posible, ya que se trata de personas que, por nacer con un trastorno genético, son la población más vulnerable en un sistema sanitario.

Ventajas de un modelo de medicina de precisión

El modelo para el tratamiento de la HF es característico de la medicina de precisión, y ha contribuido al desarrollo de una nueva clase de medicamentos biológicos eficaces para la reducción de los niveles de colesterol: anti-PCSK9.

Imágenes obtenidas por tomografía computarizada han mostrado la presencia de placas de aterosclerosis en cerca del 50% de los pacientes con HF sin enfermedad coronaria clínica. Este hallazgo, que puede tener importantes repercusiones pronósticas, se ha documentado en un reciente artículo publicado en la revista [Journal of Clinical Lipidology 2018; 12:948-957](#).

Vivir con hipercolesterolemia familiar

M^a Victoria Delgado Arias (ahora 40 años) tuvo que someterse a un cuádruple by-pass coronario a los 27 años a raíz de presentar episodios repetidos de angina de pecho. En ese momento se la diagnosticó de HF y comenzó tratamiento farmacológico. Hace dos años se añadió al tratamiento un nuevo fármaco biológico (anti-PCSK9) y desde entonces su colesterol está muy bien controlado (Colesterol 135 y colesterol-LDL 58 mg/dl.) y según comenta “se encuentra bien y no ha vuelto a presentar problemas coronarios”.



Maria José Castillo tuvo conciencia de la HF cuando su hermano con 35 años falleció súbitamente de un infarto de miocardio. Esto supuso un tremendo impacto personal y familiar. Su abuelo materno (origen de la HF) también falleció de un infarto de miocardio a los 41 años. Además de Maria José, tres de sus cuatro hijos, su madre, tres hermanos, tres primos y varios sobrinos presentan HF. “Aunque el conocimiento de la HF supuso un terremoto en la familia ahora todos están controlados, realizan una vida saludable y toman regularmente la medicación” comenta Maria José.

La familia Villalmanzo también tiene una historia impactante de lo que ha significado la HF en sus vidas, según comenta Esther Villalmanzo. Sus padres nacidos en un pequeño pueblo de Burgos tuvieron siete hijos, todos excepto uno de ellos con HF. Tres heredaron la forma homocigota (forma rara de HF en el que se hereda el gen causante de ambos padres). Estos niños pueden tener niveles de colesterol de hasta 1.000 mg/dl y enfermedad cardiovascular muy prematura. De hecho, la alarma surgió cuando una niña con 8 años falleció súbitamente de un infarto de miocardio. Otros dos hermanos también heredaron esta forma de HF y como no existía un tratamiento adecuado se les realizó un trasplante hepático (se aporta la proteína-receptor LDL que elimina el colesterol). “Actualmente, esto es un tratamiento extremo que no se necesita porque existen nuevos fármacos para estos pacientes” según señala el Dr. Mata.

El padre de Esther con 68 años presentó un síndrome coronario y precisó de la colocación de 4 implantes (stent) para abrir sus arterias. Ahora junto con otro hermano está en tratamiento con los nuevos fármacos biológicos para reducir el colesterol-LDL. Esther, su hija y otros sobrinos con HF están en tratamiento y su colesterol está controlado. “La clave de la HF es que hay que conocerla porque con el tratamiento adecuado podemos estar tranquilos y evitar la enfermedad cardiovascular” comenta Esther.

Sobre el Registro Prospectivo de Hipercolesterolemia Familiar en España

SAFEHEART (Spanish Familial Hypercholesterolaemia Cohort Study), comenzó en 2004 y tiene un seguimiento anual. Actualmente cuenta con unas 5.000 personas, pertenecientes a más de 900 familias de toda España y ha servido de modelo para la detección de la HF en cascada familiar. <https://www.colesterolfamiliar.org/estudio-safeheart/que-es/>

Es el resultado de una colaboración público-privada que comenzó en el año 2004, gracias a la Fundación HF en colaboración con el ISCIII y el Centro Nacional de Investigación Cardiovascular (CNIC). Es el mayor Registro Internacional prospectivo con diagnóstico genético y participan 30 centros hospitalarios del Sistema de Salud. Sus datos han generado más de 30 publicaciones en prestigiosas revistas internacionales.

Este estudio, de epidemiología genética cardiovascular, ha permitido crear una base de datos que será un patrimonio esencial para la investigación de la HF tanto en España como a nivel Internacional. Además, es un modelo de investigación traslacional que integra la investigación básica y clínica con la práctica médica habitual.



“Llamada a la Acción” en el Día Internacional de la Hipercolesterolemia Familiar

La HF es un problema de Salud Pública y su diagnóstico y tratamiento deben ser obligatorios y una prioridad en la agenda política de las Autoridades Sanitarias a nivel regional y nacional. Para ello se necesita una mayor concienciación de los responsables de los sistemas sanitarios y de los profesionales de la salud. Además, se debe trabajar conjuntamente con los grupos de interés, entre ellos las organizaciones de pacientes y sociedades científicas.

Los niños que nacen con HF merecen la oportunidad de tener una vida sana. Por tanto, la HF no puede esperar y con esta **Llamada a la Acción** se espera que los gobiernos y autoridades sanitarias pongan en marcha la Estrategia Nacional de Detección de la HF que la Fundación HF lleva reclamando desde hace varios años.

No debemos olvidar que las personas que nacen con un trastorno genético es la “población más vulnerable” en un Sistema de Salud y según comenta el Dr. Mata: “España tiene las herramientas para ser un modelo internacional en la investigación y en el cuidado de la HF”.

Para suplir el actual vacío de la falta de iniciativas y políticas de salud pública en la HF, tanto la Fundación HF como profesionales de la salud han iniciado acciones a nivel nacional o regional, que incluyen programas de detección familiar, actividades educativas y de concienciación, así como demandan un mejor acceso a los tratamientos innovadores.

Mona Lisa, primer caso de HF en la historia

El verdadero Código de Leonardo da Vinci es el código para la Hipercolesterolemia Familiar. El primer caso fue presentado hace más de 500 años en su obra maestra, la pintura de Mona Lisa. Un examen clínico cuidadoso de la famosa pintura revela signos físicos sugestivos de HF. Este es probablemente el primer caso de Hipercolesterolemia Familiar descrito en la historia, (Leiv Ose. Current Cardiology Reviews, 2008, 4, 60-62).

Sobre la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar es una entidad benéfico-asistencial, de ámbito nacional sin ánimo de lucro, creada en 1997 e 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 saludables implicados en el manejo de estos trastornos.

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



@FHFamiliar
#DescubreTuHF



Fundación Hipercolesterolemia Familiar

Gabinete de Prensa

Berbés Asociados – 91 563 23 00

María González - 677 45 68 06 - mariagonzalez@berbes.com