



“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 por encima de los 2,5 millones en Iberoamérica**
- **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 el diagnóstico y tratamiento adecuado podrían evitarse más de 300.000 episodios coronarios, de los cuales 20-25% serían mortales**

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 Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar (RIBHF), 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.

Aproximadamente afecta a una de cada 250 personas. Se estima que en todo el mundo hay 30 millones de personas con esta condición y por encima de los 2,5 millones en Iberoamérica. No obstante, la mayoría de las personas con HF no se han diagnosticado ni se tratan de forma adecuada, a pesar de que esos niveles de colesterol elevados suponen una auténtica “bomba de relojería” desde el punto de vista de la salud cardiovascular.

En el año 2013 se creó la Red Iberoamericana de HF, en la cual se han integrado Argentina, Brasil, Chile, Colombia, España, México, Portugal y Uruguay. Este año se han unido Cuba y Venezuela. El Dr. Pedro Mata, presidente de la RIBHF, ha indicado que la enfermedad cardiovascular prematura asociada a la HF puede reducir la esperanza de vida entre 20 y 40 años, lo que implica más de 70 millones de años de vida perdidos en los países de Iberoamérica, por lo que “es un reto de salud pública, y su detección y tratamiento deben ser obligatorios para el sistema sanitario”.



El experto recordaba que, de acuerdo con los datos del estudio de seguimiento de HF en España, SAFEHEART, por cada 6 adultos 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 más de 300.000 episodios coronarios en Iberoamérica, de los cuales el 25% serán mortales.

Esta intervención es coste-eficaz. Además de salvar vidas produce un importante ahorro económico debido también al ahorro en menor consumo de recursos sanitarios y en 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 aumento del tratamiento médico entre otros. La detección de la HF, además de salvar vidas produce un importante ahorro económico no solo en el menor consumo de recursos sanitarios, sino también por el ahorro en la pérdida de productividad laboral. Probablemente, “es una de las intervenciones más eficientes en un Sistema de Salud” ha razonado el Dr. Mata.

El diagnóstico de la HF es razonablemente sencillo: El cribado parte de la recomendación de sospechar 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, si está disponible, y los niveles de colesterol en los familiares de un caso ya identificado.

Los expertos abogan por la implantación de estrategias de detección 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. Estos fármacos todavía no están disponibles en algunos países de Iberoamérica.

Vivir con hipercolesterolemia familiar

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.



“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 Detección de la HF.

Para suplir el actual vacío de la falta de iniciativas y políticas de salud pública en la HF, tanto la Red Iberoamericana de 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.

www.colesterolfamiliar.org/red-iberoamericana/llamada-a-la-accion/

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 Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar

La Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar es una organización de carácter multidisciplinar, con participación de médicos e investigadores con experiencia en la HF, pertenecientes a países Iberoamericanos.

Sus objetivos son: a) Promover el conocimiento de la HF y sus repercusiones médicas y sociales, mediante la colaboración en la investigación genética, clínica y terapéutica, y en el desarrollo de mecanismos que permitan un diagnóstico temprano y un adecuado tratamiento con el fin de prevenir el desarrollo de la enfermedad cardiovascular prematura; b) Impulsar la detección precoz en cascada familiar y promover criterios diagnósticos homogéneos, así como facilitar la utilización de registros comunes; c) Concienciar y sensibilizar a las familias con HF, a las autoridades sanitarias y a los profesionales de la salud mediante la educación y formación en todo lo referente a la HF, respetando la diversidad de cada país.



Asociación de la Red Iberoamericana
de Hipercolesterolemia Familiar

Para más información: www.colesterolfamiliar.org/red-iberoamericana/
Telf.: +34 91 504 22 06 - +34 91 557 00 71



@HFiberamerica
#DescubreTuHF



Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar

Gabinete de Prensa:

Berbés Asociados – +34 91 563 23 00

María González - +34 677 45 68 06; mariagonzalez@berbes.com