La enfermedad silenciosa que provoca infartos de miocardio

Luis Carlos Ramírez
Periodista

La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es la enfermedad genética más frecuente y se caracteriza por elevado nivel de colesterol "malo" (LDL) -el colesterol ligado a proteínas de baja densidad- que se presenta desde el nacimiento, y se asocia a enfermedad cardiovascular a edades tempranas. Se transmite al 50% de la descendencia y la mitad de los hijos de los pacientes afectos pueden desarrollar esta patología.

CASI 200.000 AFECTADOS

La prevalencia de la HF es de una de cada 230-250 personas en la población general. En España puede haber unas 200.000 personas afectadas por HF, 34 millones de personas en todo el mundo. Sin embargo, hay un número considerable de pacientes que viven con HF sin saberlo. Si no hay diagnóstico ni tratamiento, el riesgo cardiovascular de estas personas se dispara.

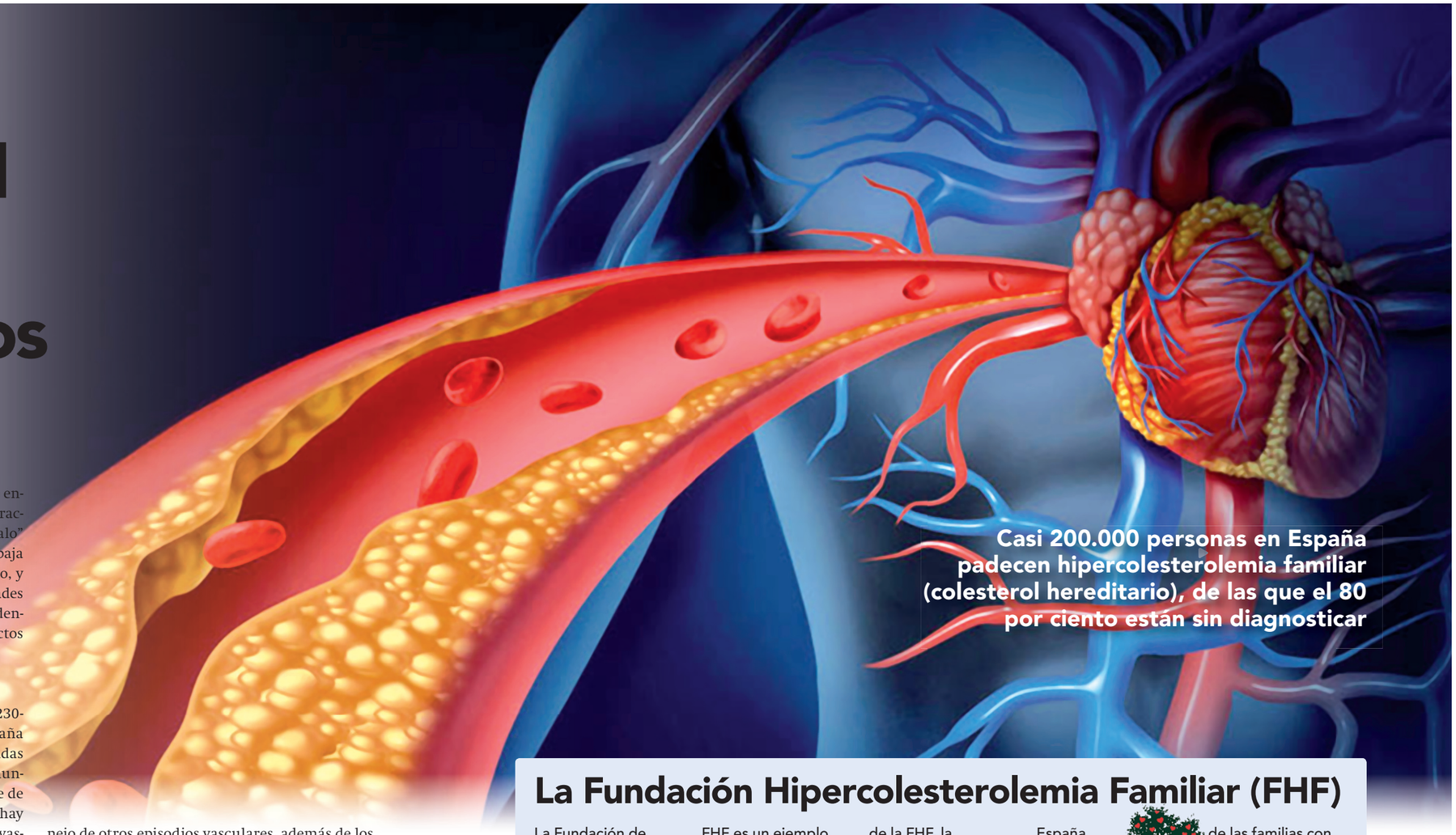
El 55% de los varones y el 24% de las mujeres con HF en la década de los 50 años han presentado manifestaciones de enfermedad coronaria como infarto de miocardio y angina de pecho. Sin embargo, la gran mayoría de los pacientes con HF continúan sin diagnosticar ni tratar. Por tanto, la HF es un problema de salud pública y su diagnóstico y tratamiento son obligatorios.

La colaboración de 30 hospitales del Sistema Nacional de Salud ha permitido detectar la morbilidad y mortalidad cardiovascular junto a otros factores que influyen en el desarrollo de la enfermedad coronaria

La falta de un diagnostico crea una barrera para una prevención eficaz de la EC prematura y afecta a la calidad de vida y a la contribución económica y social de las personas y familias con HF. Esto también causa enormes costes sanitarios, como los ocasionados por la provisión de cuidados cardiacos y coronarios, procedimientos quirúrgicos de revascularización coronaria y manejo de otros episodios vasculares, además de los costes por productividad perdida y cuidado de los pacientes.

LA IMPORTANCIA DE CONTAR CON UN REGISTRO DE PACIENTES

Un factor importante es que se disponga de registros de pacientes con información para evaluar la eficacia de las intervenciones sanitarias en este campo e identificar las posibles áreas de mejora. En España se dispone de un registro prospectivo y un estudio económico para la implantación de un plan de detección de la HF. El registro se puso en marcha en 2004 y cuenta con más de 5.000 personas. Ha servido de modelo para la detección de la HF en cascada familiar. De acuerdo con los datos del estudio de seguimiento de la HF en España (SAFEHEART), por cada 6 personas adultas con la condición que reciben un tratamiento adecuado se evita un evento coronario o infarto de miocardio en los próximos 10 años. En total, la estimación es que podrían prevenirse 25.000 episodios de este tipo. Además de salvar vidas, estas estrategias proporcionan un sustancioso ahorro económico no solo en el menor consumo de recursos sanitarios, sino también en la pérdida de ▶



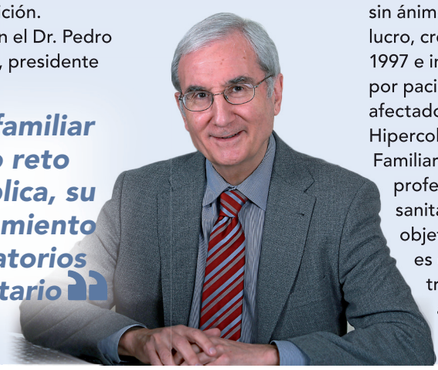
Casi 200.000 personas en España padecen hipercolesterolemia familiar (colesterol hereditario), de las que el 80 por ciento están sin diagnosticar

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF)

La Fundación de Hipercolesterolemia Familiar lleva más de dos décadas promoviendo la detección precoz, el tratamiento y control para prevenir la mortalidad cardiovascular en las personas que presentan Hipercolesterolemia Familiar (HF). La FHF es un ejemplo de alianza entre pacientes, familiares y profesionales sanitarios para promover la detección y el tratamiento precoces, además del apoyo a las familias con esta condición.

Según el Dr. Pedro Mata, presidente de la FHF, la patología constituye "un auténtico reto para la salud pública, y su detección y tratamiento deben ser obligatorios en el sistema sanitario". A nuestro favor -destacado- está el hecho de que España dispone de "las herramientas para ser un modelo internacional en la investigación y los cuidados de la HF".

> ***"El colesterol familiar es un auténtico reto para la salud pública, su detección y tratamiento deben ser obligatorios en el sistema sanitario"***
>
> **Dr. Pedro Mata**

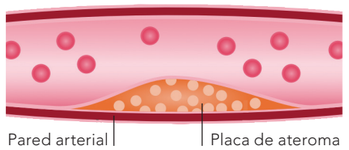


La Fundación es una entidad benéfico-asistencial, de ámbito nacional sin ánimo de lucro, creada en 1997 e integrada por pacientes afectados de Hipercolesterolemia Familiar y profesionales sanitarios. Su objetivo principal es detectar, tratar y ayudar a los miembros de las familias con HF heredada, desde 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.

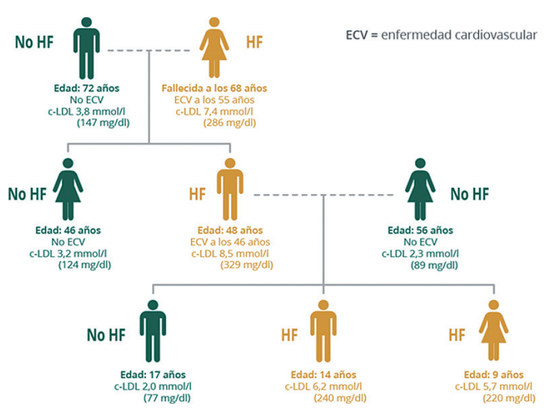
Colesterol.indd 1-2 12/12/19 16:32

Una “bomba de relojería”

Casos como el de Letizia, de solo 25 años, sirven para dar una idea del daño que puede hacer la HF si no se trata. Una joven con hábitos de vida saludables y vida física activa a la cual tuvieron que implantar dos stents o mallas coronarias después de que sufriera un infarto. Letizia no fuma, no consume alcohol y siempre ha hecho ejercicio. No padece hipertensión, diabetes, sobrepeso ni otros factores de riesgo de enfermedad cardiovascular, pero la Hipercolesterolemia Familiar la ha convertido en una paciente cardiaca con un infarto de miocardio. Afortunadamente, tratamientos como el de Letizia se extienden hoy a pueblos como Zael (Burgos) donde la mitad de su población –150 habitantes– se ha convertido en el único lugar del mundo donde el médico de Atención Primaria puede solicitar un test genético gracias al Plan de Detección Precoz de la HF impulsado por la comunidad de Castilla y León. Los expertos que han participado en el nuevo documento para mejorar la atención en HF recomiendan, por el bien de las personas como Letizia, que cada país y región cuente con organizaciones específicas, como la FHF en el caso de España. En ellas deben aunarse los esfuerzos de médicos, profesionales sanitarios en general, y pacientes, para informar y ofrecer apoyo ante este problema de salud pública. “El tratamiento de la HF, para prevenir la enfermedad cardiovascular prematura asociada, deberá ser individualizado, estar disponible y a un precio razonable. Lo ideal es que la terapia se inicie durante la infancia y se mantenga en otras etapas de la vida”, reza el documento.



La alta concentración de colesterol “malo” es un factor de riesgo determinante para la ateroesclerosis (formación de placas de ateroma en la capa interna de la pared arterial) que puede provocar una enfermedad cardiovascular



productividad laboral. Se espera que el documento de recomendaciones en el abordaje de la Hipercolesterolemia Familiar avalado por la OMS y en el que participa España sea publicado en una revista científica de alto impacto en los próximos meses.

DETECCIÓN DE LA HF EN ESPAÑA

Desde la obtención de la gratuidad para el tratamiento crónico de la HF en 2004 se ha producido una mayor concienciación y un impulso en el diagnóstico de la HF. Se estima que en España hay diagnosticadas más de 30.000 personas. En los últimos años, algunas comunidades autónomas han implementado diferentes estrategias de detección de la HF, incluyendo el diagnóstico genético. Sin embargo, no existe un programa homogéneo y la detección en cascada familiar es muy escasa. Castilla y León ha sido la única comunidad que en su estrategia de detección ha incluido a los médicos de atención primaria (http://www.saludcastillayleon.es). Esta comunidad en colaboración con la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) viene desarrollando desde el 2009 el Programa de detección de la HF que incluye la formación de los médicos y la creación de un registro ad hoc.

Desde el 2004 la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, organización benéfica-asistencial dirigida a los pacientes, www.colesterolfamiliar.org) ha puesto en marcha un programa nacional, en colaboración con centros hospitalarios, de detección de la HF en cascada familiar en el contexto de un proyecto de investigación traslacional conocido como SAFEHEART (Spanish Familial Hypercholesterolemia Cohort Study). Cuando un caso índice (primer caso familiar) es identificado utilizando los criterios clínicos, se confirma el diagnóstico mediante un test genético y se obtiene el consentimiento informado para contactar con los familiares. El contacto telefónico se realiza desde la FHF y se les facilita una cita con los centros hospitalarios.

EL PROGRAMA SAFEHEART

SAFEHEART es un estudio prospectivo a largo plazo y multicéntrico, de seguimiento de familias con diagnóstico genético de HF, que coordina la Fundación HF y se realiza en colaboración con 30 hospitales del Sistema Nacional de Salud de España. Este estudio dispone de un registro de datos y un reservorio de muestras biológicas. El Centro Coordinador, bajo la supervisión de la FHF, está formado por un director, un comité científico, un epidemiólogo, un estadístico, una dietista y tres asistentes administrativos para el manejo de los datos y para el seguimiento telefónico. Este estudio es el resultado de una colaboración público-privada que comenzó en el año 2004, gracias a la Fundación HF en colaboración con el Instituto de Salud Carlos III (Red de Hiperlipemias Genéticas del ISCIII G03/181) y el Centro Nacional de Investigación Cardiovascular (CNIC 08-2008) junto con varias entidades privadas.

El estudio de la Fundación HF (pionero en el mundo) dispone de un registro de datos y muestras biológicas de 5.060 personas con una edad media de 46 años

Entre los objetivos generales de SAFEHEART figuran determinar la morbilidad y mortalidad cardiovascular y la mortalidad total junto con los factores pronósticos y los mecanismos que influyen en el desarrollo de la enfermedad coronaria. En la actualidad cuenta con 5.060 personas con una edad media de 46 años (rango de 16 a 79 años de edad) que pertenecen a más de 900 familias de toda España con una media de más de 5 personas por familia (http://safeheart.colesterolfamiliar.org/).

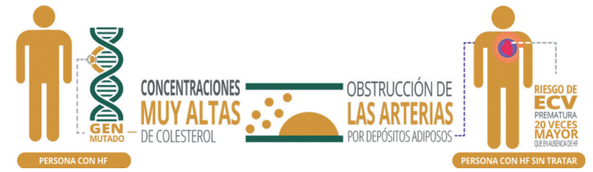
Este ambicioso estudio de epidemiología genética cardiovascular ha permitido crear una base de datos que será un patrimonio esencial para la investigación de la HF tanto en España como a nivel Internacional en los próximos años. Además, es un modelo de Investigación traslacional que integra la investigación básica y clínica con la práctica médica habitual. La inclusión de familias de toda España y la amplia participación de centros hospitalarios ayudará a vertebrar el Sistema Nacional de Salud y a favorecer programas de prevención y promoción de la salud.

NECESIDAD DE UNA ESTRATEGIA DE DETECCIÓN DE LA HF

La HF cumple criterios de la OMS para el cribado sistemático de una enfermedad: Se expresa desde el nacimiento y afecta a la mitad de la familia. Tiene diagnóstico genético de certeza y existe un tratamiento eficaz para prevenir la enfermedad cardiovascular prematura. La Comisión de Sanidad del Senado ha aprobado una PNL por la que se insta al gobierno a desarrollar una Estrategia Nacional de detección de la HF en España. Esta estrategia tiene los dos pilares básicos para su aprobación: un estudio de coste eficacia que demuestra su eficiencia y un registro nacional. Estos datos han convertido a España en el modelo internacional de la HF.

La aprobación de una Estrategia de HF permitirá homogeneizar la detección, facilitar el acceso a los tratamientos para prevenir la enfermedad cardiovascular prematura y ayudará a evitar las inequidades que existen en la detección y tratamiento de estos pacientes. ■

La identificación y tratamiento de las personas con colesterol familiar podría evitar 25.000 episodios cardiovasculares, con importante ahorro de vidas y en consumo de recursos sanitarios



DECÁLOGO PARA UNA DIETA SALUDABLE

1. **Mantenerse en el peso ideal.**
2. **Aceite de oliva como grasa principal.**
3. **Lácteos desnatados.**
4. **Evitar la grasa saturada.**
5. **Comer más frutas, verduras y hortalizas.**
6. **Comer más cereales integrales y legumbres.**
7. **Mejor carne de ave y pescado.**
8. **Hasta 3-4 huevos enteros por semana.**
9. **Evitar el excesivo consumo de sal y azúcar.**
10. **Realizar ejercicio físico todos los días.**

Https://www.colesterolfamiliar.org/ - Telf.: 91 504 22 06 - 91 557 00 71

Colesterol.indd 3-4 12/12/19 16:32