



## *Freno al colesterol*

DR. PEDRO MATA

# Se necesita un plan nacional de hipercolesterolemia familiar

La prevención de esta enfermedad es posible y su tratamiento, efectivo. El problema es que las diferentes comunidades autónomas necesitan estandarizar los protocolos y así evitar desigualdades en el acceso a la terapia farmacológica



Foto:Unsplash/@hikendal.

**L**a **hipercolesterolemia familiar** (HF) es el trastorno genético más frecuente. Se manifiesta desde el nacimiento y causa **aumento de colesterol y enfermedad cardiovascular prematura** (ECVP). Habitualmente se hereda de uno de los progenitores en un patrón de transmisión autosómico dominante. Esto significa que uno de los padres con HF tiene un 50% de posibilidades de transmitirlo a cada hijo, afectando por igual a ambos sexos. Se produce principalmente por **mutaciones en el gen del receptor LDL**. La prevalencia de HF en la población general es de **1/250 personas**; por tanto, se estima que cerca de **200.000 personas en nuestro país** presentan este trastorno.

La HF **acelera la enfermedad coronaria** de dos a cuatro décadas. En España, **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**. Esto significa que la enfermedad cardiovascular prematura en 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 la HF es un reto de salud pública y su **detección y tratamiento** deben ser obligatorios para el sistema sanitario.

## ¿Cómo se diagnostica la HF?

La mayor parte de pacientes **no muestran síntomas** hasta que las complicaciones por los elevados niveles de colesterol se manifiestan como una enfermedad cardiovascular prematura. Se debe sospechar en adultos con un colesterol >290 mg/dl y en niños >220 mg/dl junto con **antecedentes familiares de hipercolesterolemia**. La detección de la HF cumple los criterios de la OMS para el cribado sistemático de una enfermedad: **tiene diagnóstico genético**, se puede detectar en la **infancia** y tiene un **tratamiento eficaz para prevenir la enfermedad cardiovascular prematura**.

## ¿Se puede tratar la HF?

Un **tratamiento adecuado** puede prevenir la enfermedad cardiovascular y **mejorar la cantidad y calidad de vida de las familias** con HF. Además de comenzar con hábitos de vida saludables (dieta, ejercicio físico y evitar el tabaco y la obesidad), los tratamientos actuales con **estatinas potentes (atorvastatina y rosuvastatina)**, solas o con **ezetimiba**, pueden conseguir **reducciones relativas de c-LDL  $\geq$  al 50%**, y han demostrado disminuir la ECVP. Sin embargo, **numerosos pacientes** con HF **no alcanzan el objetivo en c-LDL** a pesar de tener un **tratamiento hipolipemiante intenso**.

Un avance reciente en el tratamiento de la HF ha sido la **comercialización de los nuevos fármacos biológicos** (anti-PCSK9), disponibles desde el año 2016, que consiguen una **reducción adicional de hasta un 60% en c-LDL**. Debido a su elevado precio, se necesita definir el tipo de pacientes con HF que más se beneficiará de su uso. Y la ecuación para evaluar el riesgo cuantitativo de presentar un episodio cardiovascular -tanto en prevención primaria como secundaria-, derivada del estudio SAFEHEART (Estudio Español de Seguimiento de HF), **permitirá identificar a los pacientes con HF grave que necesitan un tratamiento más intenso**. Esta ecuación de riesgo consta de ocho sencillas variables y, con una precisión del 86%, calcula el riesgo de sufrir un evento cardiovascular mortal o no mortal en un plazo de 5 y 10 años. La ecuación está disponible en **la web** desde donde se puede descargar la aplicación para móviles.



Foto: Unsplash/@hush52.

Los profesionales de la salud y el público general tienen un gran desconocimiento de la HF, por lo que es una **enfermedad infradiagnosticada**. La falta de un diagnóstico crea una barrera para una prevención eficaz de la ECVP y repercute en **la calidad de vida y a la contribución económica** y social de las personas y familias afectadas. Esto también provoca **enormes costes sanitarios**, como los ocasionados por la provisión de cuidados cardiacos, procedimientos de revascularización coronaria y manejo de otros episodios vasculares.



Por tanto, **es necesaria una estrategia de detección de la HF con la participación del médico de atención primaria** y especializada como la que ya se está realizando en la Comunidad de **Castilla y León**. En el año 2009 se comenzó a diseñar este plan que pone el foco en el problema que tiene la incidencia y mortalidad cardiovascular de la HF en la sociedad española. Desde la **Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF)** venimos realizando contactos y reuniones con representantes políticos de las comisiones de Sanidad del Congreso y Senado y del Ministerio de Sanidad para tratar de impulsar la puesta en marcha de la **futura estrategia de detección** de la HF, que fue aprobada hace unos años por la **Comisión de Sanidad del Senado** y que ahora necesita ser **aprobada por el Consejo Interterritorial**.

Para facilitar su desarrollo, y a petición del Ministerio de Sanidad, la FHF ha realizado -con datos de **práctica clínica real derivados del Estudio SAFEHEART**- un estudio de coste-eficacia de la mencionada estrategia que ha demostrado ser eficiente y muestra que es necesario **detectar y tratar a 6 adultos con HF** para, en los próximos 10 años, **evitar un episodio coronario o infarto de miocardio**. Su puesta en marcha contribuirá a una mejor detección, a salvar vidas y a evitar las desigualdades que todavía se observan dependiendo de la comunidad autónoma donde resida la familia con HF.