



24 DE SEPTIEMBRE, DÍA INTERNACIONAL DE LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar reivindica una Estrategia de Detección Precoz de la HF desde la infancia que elimine desigualdades en el derecho a la salud

- **La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es la enfermedad genética más frecuente y afecta a la mitad de la familia. Produce niveles elevados de colesterol desde el nacimiento y enfermedad cardiovascular prematura**
- **Afecta a unas 200.000 personas en España de las que unos 30.000 son niños. Y cada año nacen unos 1.600 niños con HF que merecen la oportunidad de tener una vida sana**
- **La HF es un problema de salud pública. Y la detección pediátrica previene la enfermedad cardiovascular del adulto y es un derecho a la salud que deben apoyar los gobiernos**
- **Por cada 6 personas detectadas con HF y tratadas se evita un infarto de miocardio en los próximos 10 años**
- **La detección precoz de la HF es coste-efectiva, ya que podría prevenir 30.000 episodios cardiovasculares en España durante la próxima década, con el elevado coste personal, sanitario y económico que representan**

Madrid, 20 de septiembre de 2023.- El próximo 24 de septiembre se celebra **el Día Internacional de la Hipercolesterolemia Familiar (HF)** y este año la Fundación Hipercolesterolemia Familiar cumple 25 años de andadura como referente en la HF. La HF se caracteriza por un aumento en el colesterol LDL desde el nacimiento y desarrollo de enfermedad cardiovascular prematura. Se trata de la enfermedad genética más frecuente y afecta aproximadamente a 1 de cada 250 personas. Por tanto, hay unas 200.000 personas en España, de las que 30.000 son niños. Esta enfermedad afecta a mujeres y hombres por igual y disminuye la esperanza de vida de 20 a 40 años. Sin embargo, tiene un tratamiento eficaz para controlar el colesterol y evitar la enfermedad cardiovascular. Por ello, la HF es un modelo de medicina preventiva y su detección precoz desde la infancia debería ser prioritaria para los gobiernos de salud, manifiesta la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF).

Existe una forma grave y rara de HF, la forma homocigota que ocurre cuando un niño hereda el mismo gen de ambos padres con HF. Afecta aproximadamente a 1 de cada 350.000 personas y puede causar enfermedad coronaria antes de los 10 años.

“Es urgente concienciar a los profesionales y autoridades sanitarias de que el diagnóstico precoz y el tratamiento óptimo son una gran oportunidad para prevenir la enfermedad cardíaca prematura y salvar vidas en las familias con HF”, reclama el doctor Pedro Mata, presidente de la



FHF de España. El Dr. Mata reivindica que la HF sea abordada como “una prioridad de Salud Pública por ser un modelo de medicina preventiva”.

La HF causa depósitos de colesterol en las paredes de las arterias que conduce al desarrollo de aterosclerosis y enfermedad cardiovascular prematura. Sin el tratamiento adecuado, las personas con HF tienen un riesgo de 10-20 veces mayor de presentar enfermedad cardiovascular. Habitualmente la mayoría de las personas afectas están sin diagnosticar o este se hace tardíamente. Por tanto, la única forma de mejorar las tasas diagnósticas de HF en la mayoría de la población europea y española es introduciendo el cribado de HF en la infancia.

Los criterios de sospecha de HF en niños son un colesterol total >220 mg/dL y colesterol-LDL >150 mg/d. y en adultos un colesterol total $>290-300$ mg/dL y colesterol-LDL >220 mg/dL, junto con antecedentes familiares de colesterol elevado. Si se diagnostica a tiempo y se trata adecuadamente, se pueden prevenir los ataques cardíacos y la necesidad de cirugía de revascularización coronaria. La literatura científica revela que por cada 6 personas adultas con HF que reciben un tratamiento adecuado se evita un infarto de miocardio en los siguientes 10 años. En total, la detección precoz podría prevenir 30.000 episodios coronarios durante la próxima década en España, que evitaría el elevado coste personal y sanitario que representan.

En opinión del Dr. José López Miranda, jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba, “no es coherente invertir dinero en tratar las consecuencias de la HF, como la enfermedad coronaria, en lugar de invertirlo en un plan de prevención que sería extraordinariamente fácil: con menos de 5 euros se puede hacer una determinación de colesterol en el recién nacido y diagnosticar precozmente la HF y salvar vidas”. El Dr. Mata concluye que “hay razones suficientes para que los gobiernos apoyen la detección de la HF. La voluntad política es esencial para el cambio”.

Vivir con hipercolesterolemia familiar

Rosario Pérez Yagües comenta que sus niveles de colesterol llegaron a 450 mg/dL, pero ningún médico entendió que podía tratarse de una HF. “A los 40 años tuvo el primer infarto de miocardio, que se tardó en identificar a pesar de los antecedentes familiares de infartos prematuros. Ser mujer y joven no excluye la afectación cardiovascular en la HF”. “En los siguientes años, presenté dos nuevos eventos coronarios necesitando la colocación de stents junto con un nuevo tratamiento con inhibidores de PCSK9. Desde entonces el colesterol está muy bien controlado y no he vuelto a presentar problemas coronarios” comenta Rosario.

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 y varios sobrinos presentan HF.



FUNDACION
HIPERCOLESTEROLEMIA
FAMILIAR

“Aunque el conocimiento de la HF supuso un terremoto en la familia ahora todos están controlados y toman regularmente la medicación” comenta Maria José.

La investigación española detecta desigualdades en el abordaje de la HF

España es pionera en la investigación de la HF y tiene un importante papel en el ámbito internacional con el registro de pacientes del estudio [SAFEHEART](#), en el que participan [32 hospitales](#) del Sistema Nacional de Salud de la mayoría de las comunidades, y que han aportado datos de más de 5.500 personas, pertenecientes a más de mil familias con HF durante un seguimiento medio de más de once años. “Esta información ha contribuido al mejor conocimiento de la historia natural de la HF y representa una oportunidad sin precedentes para proporcionar a la Administración sanitaria una hoja de ruta hacia la implementación de las mejores prácticas médicas en la HF”, afirma el Dr. Mata, director del estudio SAFEHEART.

Además, un estudio de seguimiento realizado en la cohorte de familias SAFEHEART con datos de práctica clínica real muestra que hay una mayor tasa de incidencia de eventos cardiovasculares dependiendo de la comunidad de residencia. También hay diferencias en la utilización de los nuevos fármacos. “Para evitar las desigualdades e inequidades regionales es necesaria la implementación de una estrategia de detección de esta enfermedad”, recalca el Dr. Mata.

Acerca de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar es una organización benéfico-asistencial de ámbito nacional. Creada en 1997 por pacientes y profesionales de la salud para apoyar a las personas con Hipercolesterolemia Familiar (HF) y promover la detección precoz en las familias afectas. La misión de la Fundación de HF es prevenir la mortalidad cardiovascular prematura y salvar vidas ayudando a las familias que viven con HF y contribuyendo a la investigación científica que conduce a un mayor conocimiento y un mejor diagnóstico y tratamiento de la HF.

Para más información:

<https://www.cholesterolfamiliar.org/>

FHF: Telf.: 91 504 22 06 - 91 557 00 71



@FHFamiliar
#DescubreTuHF



Fundación Hipercolesterolemia Familiar



Fundación Hipercolesterolemia Familiar

Gabinete de Prensa

BERBÈS – 91 563 23 00

María González - 677 45 68 06

mariagonzalez@berbes.com