

MEDICINA INTERNA Muchos pacientes siguen sin diagnóstico y terapia **¿Para cuándo el cribado neonatal de la hipercolesterolemia familiar?**

La detección en el niño salva vidas. Es coste-efectiva y dispone de terapias eficaces. Entonces, ¿por qué su inclusión en el cribado se retrasa? Los expertos dan las claves.

Raquel Serrano Madrid

Actualizado Mar, 03/06/2025 - 08:15



Los niveles elevados de colesterol pueden manifestarse con infarto de miocardio. Foto: SHUTTERSTOCK.

Si hace justo un año era el presidente del Gobierno, Pedro Sánchez, quien [anunciaba el compromiso de ampliar la cartera de servicios](#) del Sistema Nacional de Salud homogeneizando la prestación en el conjunto del país, en lo que al [cribado neonatal](#) se refiere, pasando así de **7 a 11 el número de enfermedades** detectables en recién nacidos a través de la prueba del talón, ha sido ahora, a mediados de mayo, cuando la ministra de Sanidad, Mónica García, en la [78 Asamblea de la Organización Mundial de la Salud \(OMS\)](#) -en la que se aprobó la resolución sobre enfermedades raras impulsada por España- la que ha 'sacado pecho'.

La titular de la Sanidad ponía en valor los pasos concretos dados por España en esta materia, adelantando además que a partir de 2025,

"ampliamos el cribado neonatal para incluir 23 enfermedades congénitas, lo que será un paso crucial en el diagnóstico precoz".

A pesar de que la futura y posible inclusión de la **hipercolesterolemia familiar (HF)** en este cribado 'se ve con buenos ojos' por su más que demostrada 'rentabilidad' clínica y económica, la inclusión de este modelo de medicina preventiva, con marca 'made in Spain' y que podría ser un referente para otros países, **no es aún una realidad**.

La HF es la enfermedad genética más frecuente caracterizada por un aumento en el **colesterol LDL desde el nacimiento** y, por tanto, del desarrollo de patología cardiovascular (CV) prematura. Se considera enfermedad rara en su variante homocigota (niños que nacen con colesterol cercanos a los 800-1.000 mg/dL y que pueden hacer un infarto de miocardio antes de los 10-15 años sin tratamiento).



Pedro Mata, presidente de la FHF; Ana Mestre, vicepresidenta primera del Parlamento andaluz; Elena Bonet y Manuel Romero, ambos del Hospital Infanta Elena de Huelva. Foto: DM.

En España alrededor de 200.000 personas están afectadas por HF, de las que 30.000 son niños. Y **solo un 25% están diagnosticadas**. Afecta a mujeres y hombres por igual y es capaz de disminuir esperanza de

vida de 20 a 30 años, por lo que puede considerarse un problema de salud pública. Además de disponer de **tratamiento eficaz con acceso gratuito** para el control del colesterol y evitar la enfermedad cardiovascular, su detección precoz puede llevarse a cabo, exitosamente, con cribado neonatal.

Ante todas estas evidencias, profesionales y pacientes se siguen preguntando: **¿para cuándo el cribado neonatal de la HF?** **Pedro Mata**, [presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar \(FHF\)](#), entidad que ha desarrollado los más sólidos trabajos internacionales sobre esta enfermedad, explica que la gran mayoría de los pacientes con HF **continúan sin diagnosticar ni tratar** y que, desde un punto de vista de salud pública la mejor estrategia para mejorar este vacío es la implementación de un programa de detección precoz en el niño.

"Cada año nacen unos 1.600 niños con HF que merecen la oportunidad de tener una vida sana y que deberían ser detectados mediante el cribado neonatal con la medición del colesterol en la prueba del talón", señala el especialista que ha presentado estos datos en las **Jornadas Internacionales sobre cribado neonatal y IV de Enfermedades Raras** celebradas este fin de semana en Jaén, tal y como también se puso de manifiesto durante el **X Simposio de Hipercolesterolemia Familiar**, organizado por la citada Fundación y celebrado en Madrid.

Y es que, además, subraya que la detección neonatal extiende sus beneficios a más potenciales afectados, ya que "por cada 1.000 niños cribados se detectarían entre 8-10 personas con HF: 4-5 niños y 4-5 padres, pudiéndose trasladar, posteriormente, la detección en cascada a otros familiares".



Elena Bonet, del Hospital Infanta Elena de Huelva; Pedro Mata, presidente de la FHF, y María José Castillo, vicepresidenta de la FHF y cirujana del Hospital Infanta Cristina de Madrid. Foto: DM.

Para Mata, la detección de la HF **cumple los criterios establecidos por la OMS** para el **cribado sistemático** de una enfermedad. "La identificación de la HF mediante el cribado universal en el recién nacido permite realizar la cascada familiar inversa con la detección de los padres y otros familiares. Este cribado familiar ha demostrado ser coste-efectivo", subraya, destacando además que la falta de un diagnóstico precoz crea una **barrera para una prevención eficaz** de la enfermedad cardiovascular prematura y afecta a la calidad de vida de las personas y familias con HF.

LA HF HOMOCIGÓTICA, UNA URGENCIA

La hipercolesterolemia familiar (HF) homocigota es una **forma rara y grave de HF** que afecta a unas 150 personas en España. Ocurre cuando se heredan dos copias de los genes causantes de la HF, una de cada padre, lo que origina **niveles muy elevados de colesterol-LDL (más de 500 mg/dL)**.

"Estos pacientes tienen un elevado riesgo de padecer una enfermedad CV prematura antes de los 20 años sin un tratamiento adecuado. Es más, los homocigotos "pueden **fallecer a los 8 o 10 de un infarto**, algo prevenible porque se puede empezar a tratar a partir de los 6 meses de edad", apunta Pedro Mata.

En la reunión científica de la FHF celebrada en Madrid se ha analizado la eficacia y tolerabilidad de los **nuevos tratamientos** como evinacumab y lomitapide que consiguen reducciones de un 50% en LDL.

Recientemente se ha aprobado en España el uso de evinacumab **a partir de los seis meses de edad**. En numerosos casos su utilización junto con el tratamiento combinado estándar puede conseguir eliminar la LDL-aféresis, un proceso costoso y que deteriora la calidad de vida de estos pacientes.

A su juicio, "esto también causa **enormes costes sanitarios**, como los ocasionados por la provisión de cuidados cardíacos y coronarios, procedimientos quirúrgicos de revascularización coronaria y manejo de otros episodios vasculares. Por lo tanto, la detección precoz de la HF en el cribado neonatal sería un cambio de paradigma en el diagnóstico y un **modelo de medicina preventiva** que mejorará la calidad y esperanza de vida de las familias con HF".

España es actualmente el único país en el mundo en el que se dispone de un **diagnóstico genético de la HF**, así como un estudio de cohorte pionero a nivel internacional conocido como **Safeheart** iniciado por la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar hace 20 años que incluye más de 5.000 personas a las que se les realiza un seguimiento anual y en el que participan **32 hospitales** del Sistema Nacional de Salud de la mayoría de las autonomías.

FALTA DE CONCIENCIA PARA IMPLEMENTAR LA PRUEBA

En la actualidad se está realizando un **estudio piloto en Andalucía** sobre cribado neonatal de la HF. Concretamente, en el Hospital Infanta Elena de Huelva, aunque también hay importantes colaboraciones de hospitales de Córdoba y Jerez de la Frontera, que ya cuenta con sólidos datos.

Elena Bonet, del **Servicio de Análisis Clínicos y de la Unidad de Lípidos y Riesgo Vascular del citado centro de Huelva**, explica que aunque la HF tiene una elevada prevalencia, no se diagnostica a pesar de que las **sociedades científicas recomiendan** realizar un cribado o un estudio y tener a todos los afectados diagnosticados al menos, alrededor de los cinco años de vida. "Nuestra oportunidad, por tanto, fue la prueba del talón que se practica a todos los niños que nacen. Su ideología es realizar una **prueba de cribado universal de colesterol total**, que permite una aproximación a qué pacientes pueden tenerlo. Después, en esa misma prueba se lleva a cabo **confirmación genética**".

Desde finales de 2022, el equipo de este hospital ha recogido datos de **5.000 niños**, de los que se han **detectado 30 con HF** y "sobre los que ya se puede realizar prevención y llevar a cabo la **cascada inversa**; es decir analizar a padres, abuelos o bisabuelos para buscar casos de HF no diagnosticada". Adelanta que han encontrado una variante genética cada 137 pacientes estudiados. "Ahora hay que seguir avanzando en el tipo de variantes, en la cascada familiar, pero los resultados son muy prometedores".

Sobre **por qué es tan complejo consolidar el cribado neonatal de la HF** -teniendo en cuenta que se aprovecha una prueba ya establecida, es una estrategia coste-efectiva y puede detectar a familiares afectados-, los profesionales se encaminan hacia el concepto de 'no tratar'.

OBSTÁCULOS Y NECESIDADES

"La prueba del talón detecta metabolopatías y otras enfermedades que deben tratarse a la semana o al mes de vida. Sin embargo, como en HF existe un 'periodo ventana' amplio hasta el evento cardiovascular, **no existe conciencia** de que sea importante su detección temprana", señala Bonet. Subraya que un diagnóstico a tiempo "significa cambios beneficiosos de estilo de vida familiares y dispones del periodo necesario para instaurar el tratamiento".

Siguen existiendo, por tanto, obstáculos y necesidades, incluso en el día a día asistencial. **María José del Castillo**, **vicepresidenta de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar (FHF)** y miembro del **Servicio de Cirugía General del Hospital Infanta Cristina de Madrid**, apunta hacia la necesidad de que **Atención Primaria disponga de mayor información y formación** sobre la hipercolesterolemia familiar.

De la misma forma, destaca la **inequidad y disparidad** del abordaje de esta enfermedad **entre comunidades autónomas**, sin olvidar llevar a cabo las actualizaciones necesarias de su manejo no solo en primaria sino también en pediatría -de primaria y de especializada-, atención especializada y entre la población. Porque, "este tipo de estrategias no solo supone realizar prevención sino también **promoción de la salud**, concluye Mata.

MÁS PRONTO QUE TARDE

En Andalucía se están dando ya pasos muy sólidos sobre llevar a efecto de manera oficial el cribado neonatal del colesterol, señala a DM **Ana Mestre**, **Vicepresidenta primera del Parlamento de Andalucía**, que participó en el X Simposio de Hipercolesterolemia Familiar celebrado en Madrid.

"El Hospital Infanta Elena de Huelva dispone ya de una importante experiencia que posibilita datos fehacientes, lo que hace que la **evidencia se imponga**. Estoy convencida de que la Administración andaluza va a actuar más pronto que tarde de cara a ese cribado tan necesario y sencillo a través del que se va a **prevenir que los pacientes estén infradiagnosticados de hipercolesterolemia familiar (HF) e infratratados**. Va a prevenir, por tanto, mucho sufrimiento y, además, va a haber un cambio de paradigma".

En este encuentro, Mestre, en sus dos versiones, **como cargo público pero también como paciente con HF**, ha hecho una reflexión. Y de manera muy tajante porque 'sufre en sus carnes' los efectos de esta enfermedad. "Estamos avanzando muchísimo en conocimientos sobre

LDL-colesterol, en diagnóstico, en tratamientos, así como en los eventos cardiovasculares que ocurren en nuestro país y en los que existe una base de HF sin diagnosticar".

Pero, Mestre subraya que, frente a esos avances, "tenemos a una serie de **'influencer tóxicos' en redes sociales** que constituyen una **auténtica amenaza**. Estos, que se dedican a banalizar y a desmentir los efectos del colesterol, sí necesitan una aféresis". Porque, a su juicio, estos 'influencer tóxicos', "carentes de rigor, están elevando los índices de indignación de los pacientes: **desacreditan**, por un lado, **a la comunidad médica y científica** que trabajan a favor del paciente. Y, además, **desacreditan a los enfermos** cuando rechazan comer algún alimento cuando estos esgrimen tener colesterol o hipercolesterolemia familiar, patología que casi ni se conoce".

Ratifica que se "está banalizando esta enfermedad. 'Influencer' que, en nombre de ser médicos, catedráticos... hablan de que el colesterol es bueno. Y los que somos pacientes, **vivimos en nuestras casas los efectos más negativos** de los altos niveles de LDL-colesterol sin tratar o maltratado: infartos, anginas de pecho, aterosclerosis, arteriopatía periférica, por ejemplo".