

FUNDACION HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Ganando
Corazones

Boletín de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

Avda. Menéndez Pelayo, 67 bajo A. 28009 Madrid. Telfs.: 91. 504 22 06/91 557 00 71 Fax: 91. 504 22 06 Septiembre 2003 Nº 11
WEB: www.colesterolfamiliar.com e-mail: colesterolfamiliar@terra.es

El colesterol es noticia

Este es un país donde parece que no existes hasta que no aparecen en la prensa, la radio o la televisión. Y por una vez, el colesterol ha sido noticia destacada, gracias al **Curso de Verano de El Escorial**, donde se han dado a conocer las actividades de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, entre ellas el **lanzamiento del biochip genético** que permite detectar la mutación de los pacientes con HF, una revolución a nivel internacional, como ha destacado una revista tan prestigiosa como la norteamericana Newsweek.

La Fundación HF lleva casi cinco años trabajando y con muchos logros en su balance, pero lo cierto es que nunca como hasta ahora se había destacado nuestra tarea y se habían divulgado nuestros trabajos. Vivimos en un mundo mediático y, queramos o no, la lucha contra las enfermedades cardiovasculares exige contar con el apoyo de los medios de comunicación, nos obliga a tratar de divulgar al máximo nuestros mensajes de prevención. Por eso organizamos este Curso de El Escorial, que ha sido un éxito gracias a la colaboración de profesionales, pacientes y periodistas. Gracias a todos. Seguiremos informando y divulgando.

Entre tanto, **la aportación reducida** sigue su curso, recorriendo todo el camino burocrático habitual, con el objetivo de que esté en el Boletín Oficial del Estado en noviembre. La decisión política está tomada, el borrador de real decreto está circulando por los sectores afectados y ahora se trata de resolver una cuestión muy importante: cómo se articula el sistema para determinar los beneficiarios de esta aportación reducida. Habrá que implantar un sistema de diagnóstico de certeza, con la colaboración de la Fundación HF, para determinar los pacientes que realmente tienen derecho a esta prestación porque padecen la hipercolesterolemia familiar heterocigota. De momento, el proceso podría iniciarse con los cerca de 1.000 pacientes a los que la Fundación HF está realizando el diagnóstico genético, con la colaboración de las unidades de lípidos de numerosos hospitales españoles.

Mientras la aportación reducida es un hecho, cobra mayor fuerza cada día la necesidad de contar con una planificación global de toda la política sanitaria en materia de colesterol y prevención de las enfermedades cardiovasculares. La Fundación ya ha trasladado al Ministerio de Sanidad su propuesta: hace falta poner en marcha un **Plan Nacional de detección y tratamiento de la Hipercolesterolemia Familiar**. Es un mandato de la Organización Mundial de la Salud y, de momento, sólo se ha hecho realidad en Holanda, donde el Gobierno ha destinado dos millones de euros al año para un programa de "cribado genético" para la detección de la hipercolesterolemia familiar. La idea es que en 10 años se hayan detectado a todos los holandeses con hipercolesterolemia familiar. Y conseguir tratarlos, para que tengan una larga vida y no acaben muriendo de infarto o en las urgencias de un hospital.

Este es el camino, en esto queremos parecernos a Europa. Se trata de apostar por la prevención, gastar el dinero en detectar la enfermedad y tratarla a tiempo, no sólo intentar paliar sus consecuencias cuando ya es demasiado tarde. Holanda y su asociación de pacientes nos marcan el objetivo, ese Plan Nacional de detección y tratamiento de la hipercolesterolemia familiar, que es ahora nuestra siguiente meta. Vale la pena.



Personaje

Rafael Díaz García
38 años. Policía local
Almendralejo (Badajoz)

Rafael sabía por los análisis de empresa que tenía el colesterol alto, en torno a 250, aunque a partir de los 28 años le subió de 300. Pero no lo hacía demasiado caso: hacía mucho deporte y se encontraba muy bien. Eso sí, estaba algo preocupado por su madre, que tenía el colesterol alto. Y la convenció de que fuera a la unidad de lípidos del Hospital de Mérida, para entrar en la cohorte de españoles a los que la Fundación hace un seguimiento. "Tenía 60 años y prefería que se vigilara, comenta Rafael. Pero el problema lo tuvo él, no su madre: justo unos días después de llevarla a que le sacaran sangre, le dio un infarto mientras estaba haciendo largos en la piscina, en el verano de 2001. Le indicaron que su ventrículo izquierdo estaba muy mal. Tras estar un año pendiente de hacerle o no un trasplante, Rafael rehace su vida. Dijo adiós al paquete de tabaco diario, al estrés (estaba en atestados) y al sobreesfuerzo en el deporte. Y por supuesto, empezó a tomar estatinas (40 mgr/día), y a cuidar la comida ("soy pseudovegetariano"). Ahora, ha bajado el colesterol a 150 y hace deporte ("ahora vengo de correr en bicicleta 40 kilómetros..."), pero "con cabeza" y con pulsómetro. Dice que no tiene miedo ("el que tiene miedo se muere"), pero que ahora es más realista y sabe sus límites, aunque hace una vida "prácticamente normal". Eso sí, tras el infarto llevó a sus hijos al médico y les detectaron 285 de colesterol al niño de 6 años y 230 a la niña de 11 años ("fibrosa y superdeportista, es una lagartija..."). "Los niños se lo toman muy en serio: siempre me preguntan si pueden comer esto o lo otro. Prefiero que se obsesionen con eso a que acaben como yo", comenta Rafael, concienciado y tranquilo.

Sumario

Mujer y enfermedad cardiovascular	2 y 3
Noticias	4
Dossier especial: Curso de verano de El Escorial.....	5, 6, 7, 8 y 9
Receta de otoño	10
Cartas y noticias de la Fundación	11 y 12

Mujer y Enfermedad cardiovascular

Una de cada tres mujeres muere por una enfermedad cardiovascular. La principal causa de muerte en las mujeres no es el cáncer de mama, como podría pensarse, sino las enfermedades cardiovasculares. Habitualmente, mucha gente cree que las enfermedades cardiovasculares son "cosa de hombres". Pero no es así. La realidad demuestra que esta enfermedad es más grave en las mujeres. Sepa por qué y como prevenirla. Y conozca cómo afecta el colesterol a las mujeres.



La primera causa de mortalidad en la mujer no es el cáncer de mama. La mayoría de las mujeres mueren de enfermedad cardiovascular más que de todos los cánceres combinados. Mientras que una de cada ocho a diez mujeres desarrollará cáncer en algún momento de su vida, al menos una de cada tres morirá de enfermedad cardiovascular (CV). Así, en Europa el 43% de todas las muertes son por enfermedad CV, mientras que las atribuidas al cáncer representan un 5%.

La mayoría de la población, todavía piensa que la enfermedad CV es un problema de los hombres. La realidad es que la enfermedad CV nunca ha discriminado entre sexos. En realidad por una variedad de causas complejas, la enfermedad suele ser más grave en las mujeres. Y es más probable que las mujeres que presentan una enfermedad CV queden más discapacitadas por un ictus (infarto cerebral) o por una insuficiencia cardíaca congestiva. Habitualmente, en las mujeres los síntomas de enfermedad coronaria o cardiopatía isquémica (CI) aparecen unos diez años después que en los varones.

Hay pequeñas pero importantes diferencias en como el sistema cardiovascular de las mujeres responde al estrés, a las hormonas, al exceso de grasas saturadas y a determinadas toxinas como el tabaco. También hay algunas diferencias en como los médicos tratan a las mujeres con problemas cardíacos, incluso en la propia sala de urgencias. Por otra parte, las campañas de publicidad que han centrado la atención en el cáncer de mama pueden también ser una parte del problema.

No se conoce bien como las hormonas femeninas protegen a la mujer de la enfermedad coronaria antes de la menopausia. Parece que

las hormonas aumentan el colesterol-HDL (conocido como colesterol bueno) en la sangre, y también podrían disminuir la viscosidad de la sangre reduciendo el riesgo de trombosis. Pero todos estos beneficios desaparecen con la menopausia y las mujeres acaban presentando el mismo riesgo de cardiopatía isquémica que los hombres. Además, las mujeres que fuman y tienen una menopausia prematura aumentan entre dos y tres veces el riesgo de presentar una enfermedad cardiovascular.

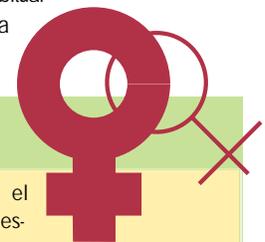
Las hormonas y el estrés

Las hormonas parecen tener un papel protector antes de la menopausia. Sin embargo, la creencia común de que las mujeres premenopáusicas son inmunes a los problemas cardíacos es sencillamente un error. La idea de reducir el riesgo de enfermedad CV con el tratamiento hormonal sustitutivo ha desviado la atención de realizar un control sobre los más importantes factores de riesgo cardiovascular. Para prevenir la enfermedad CV en la mujer se debe hacer ejercicio físico, una dieta adecuada y abandonar el tabaco. El tabaco, el aumento de colesterol, la diabetes, la hipertensión arterial, el exceso de peso y la inactividad física, son los factores de riesgo más peligrosos para el desarrollo de la enfermedad cardiovascular en la mujer. Particularmente el tabaco, es especialmente peligroso, y el riesgo de morir por un ataque cardíaco o un ictus, es diez veces mayor cuando la mujer comienza a fumar en la adolescencia.

También el estrés puede aumentar el riesgo cardiovascular en la mujer. Recientemente, un estudio llevado a cabo en Suecia ha demostrado que mientras los niveles de hormonas relacionadas con el estrés disminuyen cuando el hombre llega a casa después de su jornada laboral, en la mujer ocurre lo contrario. Esto se debe a que habitualmente la mujer se tiene que enfrentar con la cocina, las tareas de la casa y con el cui-

MUJER Y COLESTEROL

- El colesterol elevado aumenta el riesgo cardiovascular (CV) a cualquier edad.
- La enfermedad CV se expresa en la mujer unos 10 años después que en el hombre.
- El colesterol suele ser más bajo y el colesterol-HDL más alto en la mujer premenopáusica que en el hombre de su misma edad.
- En la mujer postmenopáusica aumenta el colesterol y disminuye ligeramente el colesterol-HDL. Esta situación hace que se iguale el riesgo CV con el hombre.
- Los Triglicéridos elevados y el Colesterol-HDL bajo son factores de riesgo en la mujer.
- La reducción del colesterol y colesterol-LDL con estatinas es igual de beneficioso en las mujeres que en los hombres.
- El tratamiento hormonal nunca se debe considerar un sustituto del tratamiento farmacológico para reducir el colesterol en mujeres con hipercolesterolemia.
- La mujer en edad fértil con hipercolesterolemia que sigue tratamiento con estatinas u otros fármacos debe suspender estos antes de tener un embarazo.



Boletín de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

dado de los niños y en algunos casos el de los mayores. Esto significa un aumento de estrés y falta de tiempo para realizar ejercicio físico, que les hace más susceptibles a desarrollar sobrepeso.

Generalmente las placas de aterosclerosis que presentan las arterias de las mujeres tienen menos signos de obstrucción que las de los hombres. Posiblemente, las mujeres tienen una disminución del flujo sanguíneo en los pequeños vasos coronarios. Es decir, son más propensos a presentar un espasmo. Esta puede ser una de las causas por la que las mujeres tienen una mayor frecuencia de manifestaciones atípicas de la enfermedad cardiovascular. Por otra parte, las mujeres y en ocasiones los médicos no son conscientes del riesgo de un ataque cardíaco y al no interpretar correctamente los síntomas de aviso se puede retrasar el diagnóstico.

En resumen:

- La enfermedad cardiovascular es la primera causa de mortalidad en las mujeres. A pesar de esto sólo una de cada cuatro mujeres reconoce que es una amenaza mayor que el cáncer.
- Una mujer tiene un 50% de probabilidad de morir de su primer ataque cardíaco comparado con el 30% de los hombres.
- De las personas que sobreviven a su primer ataque cardíaco, el 38% de las mujeres morirán en el primer año en comparación con el 25% de los hombres.
- El 46% de las mujeres quedan incapacitadas por una insuficiencia cardíaca después de un infarto comparado con el 22% de los hombres.

Retraso en el diagnóstico

Otras características diferenciales de la enfermedad coronaria en la mujer respecto al varón son: la existencia de un retraso en el diagnóstico del episodio agudo, junto con una menor utilización de los recursos diagnósticos y terapéuticos. Esto conlleva un peor pronóstico de la enfermedad cardiovascular en la mujer.

Los numerosos datos recientemente publicados en mujeres que han seguido un tratamiento combinado con estrógenos y progestágenos han demostrado un aumento en el riesgo de cáncer de mama, pero más sorprendentemente el grupo de mujeres con enfermedad cardiovascular que siguieron tratamiento hormonal presentaron un mayor riesgo de infarto de miocardio. El mensaje más claro de estos estudios es que tenemos mucho que aprender sobre la salud de las mujeres y el tratamiento hormonal. Por lo tanto, después de la actual evidencia, la terapia hormonal no debería iniciarse o continuarse con el objetivo de prevenir la enfermedad cardiovascular. La mayoría de los investigadores no creen que el uso a largo plazo (cinco o más años) de una combinación de hormonas deba recomendarse en las mujeres menopáusicas para la prevención de la enfermedad cardiovascular.

Afortunadamente la comunidad médica está comenzando a adaptarse a esta nueva realidad de la mujer y la enfermedad cardiovascular. Para reducir el riesgo cardiovascular se deben valorar cuidadosamente los factores de riesgo coronario, incluyendo la evaluación del perfil lipídico que puede empeorar después de la menopausia. Y se debe estimular a la mujer a realizar una dieta saludable, ejercicio físico y abandonar el tabaco. En mujeres con hipercolesterolemia se deben utilizar fár-



TRATAMIENTO HORMONAL EN LA MENOPAUSIA Y ENFERMEDAD CARDIOVASCULAR

Hace un año se suspendió el mayor estudio clínico para valorar la eficacia de la terapia hormonal (combinación de estrógenos más progestágenos) que se estaba realizando en más de 16.000 mujeres menopáusicas. Los resultados del estudio U.S. Women's Health Initiative (Iniciativa para la salud de las mujeres) revelan que el tratamiento hormonal causaba un ligero pero significativo aumento del cáncer de mama y además, se asociaba a un aumento en el riesgo de infarto de miocardio e ictus (infarto cerebral). Lo que parecía ser fuente de eterna juventud femenina, capaz no sólo de aliviar los sofocos, los sudores nocturnos y la sequedad vaginal, sino también de reducir el riesgo cardiovascular y alargar la vida de las mujeres tratadas, ha resultado una decepción.

El análisis posterior de algunos de los datos de este y otros estudios también han mostrado que la terapia hormonal en mujeres mayores de 65 años, lejos de mejorar la capacidad mental, aumenta el riesgo de padecer demencia. Otro estudio más reciente en mujeres postmenopáusicas con enfermedad coronaria ha demostrado que la administración de estrógenos naturales (estradiol) sólo o en combinación con progesterona, no reduce la progresión de la lesión coronaria establecida. Estos resultados han asombrado tanto a los médicos como a los pacientes, y han planteado numerosos interrogantes sobre su utilización. Por lo tanto, la aproximación prudente es evitar la terapia hormonal con el propósito de prevenir la enfermedad cardiovascular, ya que los riesgos sobre la salud superan claramente a los potenciales beneficios. Tampoco debe utilizarse el tratamiento hormonal para la prevención o el tratamiento de la osteoporosis, puesto que existen otros tratamientos alternativos.

A la vista de estos resultados, ¿qué deberían hacer las mujeres que están siguiendo estos tratamientos?. Con los datos disponibles, se debe recomendar la suspensión del tratamiento, aunque esta suspensión puede hacerse de forma gradual. Esto no significa que el tratamiento hormonal nunca deba utilizarse. Los síntomas postmenopáusicos, tales como los sofocos, sudores nocturnos etc., son una indicación válida del tratamiento en ausencia de contraindicaciones como una historia de trombosis venosa o enfermedad coronaria. Puesto que los sofocos son generalmente transitorios, se podría realizar un tratamiento temporal durante no más de 2-3 años, ya que en periodos de tiempo cortos los riesgos son escasos.

Fuente:

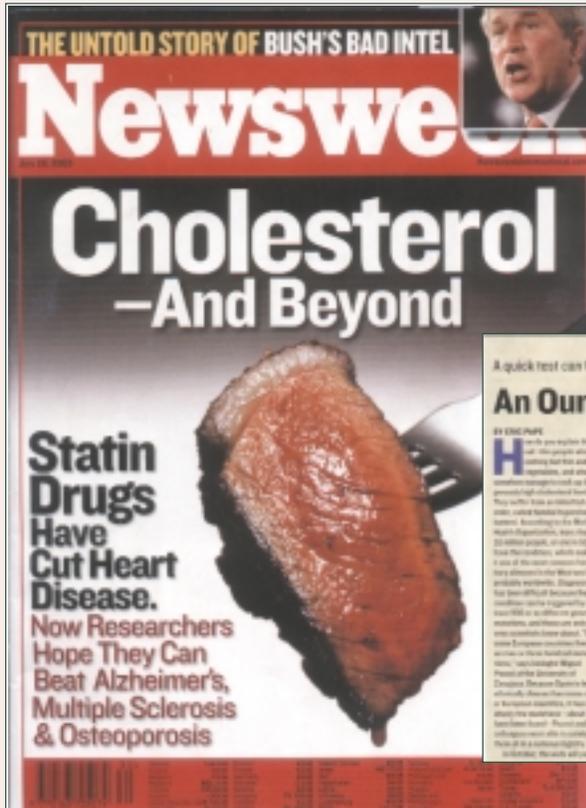
N Engl J Med 2003; 348:579 y 349: 523 y 535.

JAMA 2002;288:321. *JAMA* 2003;289:2651 y 2673.

Lancet 2002;360:2001. *Lancet* 2003.

macos reductores del colesterol como las estatinas. Igualmente, se debe controlar la hipertensión arterial. La combinación de estas aproximaciones ayuda a prevenir la enfermedad cardiovascular y es mejor que la terapia hormonal sustitutiva para conseguir una mejor salud y longevidad en la mujer postmenopáusica.

NOTICIAS • NOTICIAS • NOTICIAS • NOTICIAS • NOTICIAS



La Fundación HF, en Newsweek

Felizmente, hay revistas serias en el mundo que dedican sus portadas a temas tan importantes como el colesterol y la prevención de las enfermedades cardiovasculares. Así, la norteamericana Newsweek, una de las revistas de mayor difusión del mundo, se ocupó del colesterol en su número de finales de julio y dedicó una página entera a informar sobre

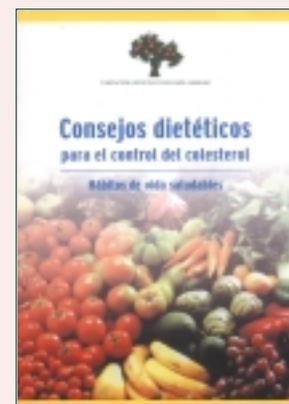
el **biochip genético** para detectar las mutaciones del colesterol, promovido y desarrollado por la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF), con lo que nuestra iniciativa, explicada en la revista por los doctores Pocovi y Mata, ha pasado a tener una importante repercusión internacional.



Guía para una vida sana

La Fundación HF acaba de editar una nueva Guía para ayudar a llevar una vida saludable, con consejos dietéticos para controlar el colesterol. El folleto, de 48 páginas tiene un pequeño formato, de fácil manejo y contiene información sencilla y clara sobre temas que interesan a todo el mundo: mantener el peso cercano al ideal, evitar el tabaco y la sal, la importancia del ejercicio físico y la dieta, consejos para preparar los alimentos y sobre las comidas fuera de casa, normas de alimentación para diabéticos y otros grupos con problemas dietéticos, la dieta mediterránea y los distintos tipos de dieta para bajar el colesterol. Un librito muy útil, elaborado por un equipo de médicos de la FHF, que usted puede pedir a la Fundación por teléfono (91. 504.22.06 /557.00.71) o por mail:

(colesterolfamiliar@terra.es).



Convenio de colaboración

El pasado día 19 de Junio de 2003, se firmó un Convenio de Colaboración entre la Fundación Hipercolesterolemia Familiar y el Instituto Flora.

Con este Convenio se pretende mediante una encuesta dietética, conocer los hábitos de alimentación de una muestra representativa de las personas con Hipercolesterolemia Familiar en España.

Agradecemos la sensibilidad y apoyo del Instituto Flora, que tiene entre sus objetivos la promoción de estilos de vida saludables.



Hipercolesterolemias Familiares: Aspectos Clínicos, Genéticos y Sociales

El Curso de El Escorial ha sido, en cierta manera, “la puesta de largo” de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, a pesar de que vamos a cumplir ya 5 años de vida. Nuestro trabajo no había tenido antes tanta repercusión pública y tanto eco en los medios de comunicación. El Curso ha sido una excelente plataforma para dar a conocer la problemática de la hipercolesterolemia familiar, en España y en Europa, y las iniciativas de nuestra Fundación. Aquí hacemos un repaso a lo que se habló en el Curso de El Escorial.



Asistentes y ponentes al Curso de El Escorial organizado por la Fundación

Amplio eco en los medios

El Curso de El Escorial organizado por la Fundación FH en julio tuvo un amplio eco en la mayoría de los medios de comunicación. Quizás lo más llamativo fue aparecer en la portada del diario El País, el 11 de julio, que informaba del biochip genético promovido por nuestra Fundación. Y unos días después, el 12 de julio, el diario vuelve a citar a la FHF, dedicando el 20 de julio un editorial al diagnóstico genético. Pero el Curso, el biochip y la hipercolesterolemia familiar fueron también noticia en los demás periódicos y en los principales informativos de radio y televisión, que recogieron los planteamientos defendidos por la Fundación en una rueda de prensa



Portada de El País sobre el biochip genético

Del 7 al 11 de Julio se celebró en El Escorial (Madrid), dentro del marco de los Cursos de Verano, el Curso Hipercolesterolemias Familiares: Aspectos Clínicos, Genéticos y Sociales, patrocinado por Merck Sharp Dohm (MSD) y dirigido por los doctores Pedro Mata y Rodrigo Alonso, de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar.

La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es uno de los trastornos genéticos más frecuentes en la población y afecta a unos 80.000-100.000 españoles. Está presente desde el nacimiento y afecta por igual a hombres y mujeres. La mitad de los descendientes de una persona con HF padecerán este trastorno. Se produce por mutaciones en el gen del receptor de las lipoproteínas de baja densidad (LDL) localizado en el cromosoma 19. Se caracteriza por un aumento del colesterol plasmático con un elevado riesgo de desarrollo de enfermedad cardiovascular prematura. Esto significa que las personas con HF tienen, en general, una esperanza de vida de 20 a 30 años menos que el resto de la población.

Boletín de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar



Pedro Mala, Rosa López Garnica (Pla. Comisión Sanidad del Senado), Dra Lina Badimov, Fernando Lamata (Consejero Sanidad Castilla La Mancha) y, al fondo, el doctor Albert Jovell

Sin embargo, un diagnóstico precoz y un tratamiento farmacológico adecuado previene la enfermedad cardiovascular. Las medidas preventivas en personas con HF continúan siendo infravaloradas en la práctica clínica. Por lo tanto, son necesarios nuevos métodos y estructuras para la mejor identificación de las personas con HF. Una adecuada interacción entre pacientes, médicos y organizaciones dedicadas al cuidado de la salud puede ser un vehículo adecuado para proporcionar información general y prevenir el riesgo cardiovascular de esta población.

La primera mesa redonda se dedicó **al control integral del paciente con HF** (ver recuadro). La segunda mesa redonda trató sobre **la importancia del diagnóstico genético en la HF y sus aspectos éticos** (ver recuadro). La tercera mesa abordó la implicación de los

MESA 1

CONTROL INTEGRAL DEL PACIENTE CON HF

La *primera mesa redonda* se dedicó al **control integral del paciente con HF**. Se definieron las características clínicas y los métodos para su diagnóstico (**Rodrigo Alonso**). Se analizaron los hábitos de vida más adecuados para estos pacientes, poniendo énfasis en la realización de una dieta adecuada a partir de los 2-3 años junto con la actividad física y el consejo para evitar el tabaco, ya que el hecho de fumar aumenta considerablemente el riesgo de desarrollar enfermedad cardiovascular prematura (**Joyma Panisello**).

También se presentaron las primeras guías para el diagnóstico y tratamiento de la HF (**Fernando Civeira**), promovidas desde España con la colaboración de un grupo de trabajo internacional.

Respecto al tratamiento farmacológico se señaló que se puede empezar a partir de los 10 años en los niños y después de la pubertad en las niñas en función de las cifras de colesterol y de los antecedentes de enfermedad cardiovascular en los padres. Aunque las estatinas son el fármaco de elección se presentaron los estudios con un nuevo fármaco conocido como ezetimiba, que es un inhibidor de la absorción intestinal del colesterol. Actualmente se dispone de numerosos datos que han demostrado su eficacia, excelente tolerancia y perfil de seguridad. Cuando se utiliza en monoterapia puede producir un descenso del colesterol-HDL de un 18-20%. Pero su gran interés, para los pacientes con HF, es que se puede combinar con una estatina, teniendo un efecto aditivo en la reducción del colesterol. Por tanto, su uso supondrá la utilización de menores dosis de estatinas con la disminución del riesgo de efectos secundarios (**Perez-Jimenez**).

También se analizó la importancia de los registros de pacientes, destacando que nos facilitan una medida real de la magnitud del problema de la enfermedad y por tanto son instrumentos muy valiosos para el sistema nacional de salud (**Rafael Gabriel**).



Participantes en la mesa 1, sobre el control integral de la hipercolesterolemia familiar: Fernando Civeira (médico Hospital Miguel Servet de Zaragoza), Joyma Panisello (médico hospital Igualada), Francisco Pérez Jiménez (Médico hospital R. Sofía de Córdoba) y Rodrigo Alonso (secretario Curso).

MESA 2

Diagnóstico genético de la HF



Participantes en la mesa 2, sobre el diagnóstico genético de la HF: Javier Sánchez Caro (viceconsejero ordenación sanitaria C. Madrid), Miguel Pocoví (Univ. Zaragoza), Joep Defesche (Universidad Amsterdam) y Antonio Martínez (Medplant Genetic).

La *segunda mesa redonda* trató sobre **la importancia del diagnóstico genético en la HF y sus aspectos éticos**. En ella intervino **Joep Defesche**, de la Universidad de Amsterdam y uno de los coordinadores del programa Holandés de cribado genético para la detección de la HF. Una vez identificados mediante un test genético familiar se envían a las Unidades de Lípidos para su correcto seguimiento y tratamiento. Y lo más importante es que al año de seguimiento, el 93% están en tratamiento. En palabras del investigador "esto conducirá a una reducción en la morbilidad y mortalidad de la enfermedad cardiovascular". Este programa de detección genética está apoyado y financiado por el Gobierno

Holandés con dos millones de euros al año. Y se ha estimado que en diez años podría estar diagnosticada la población holandesa con HF. "Es una decisión inteligente invertir en prevención, especialmente cuando se ha demostrado que existen tratamientos efectivos", comentó Defesche.

Miguel Pocoví, genetista de la Universidad de Zaragoza, explicó el proyecto de detección genética de la HF en España. Con la colaboración de unos 80 centros hospitalarios del Sistema Nacional de Salud se han detectado unas 150 mutaciones diferentes en el gen del receptor LDL responsables de la HF en España, de las que más de 50 son autóctonas. La Fundación HF ha desarrollado, con Laboratorios Lácer, un biochip para el diagnóstico genético rápido de la HF en España. En este desarrollo ha colaborado una empresa de biotecnología española, Medplant-Genetic. Su director científico **Antonio Martínez** explicó las características de este biochip y señaló que su comercialización por los laboratorios Lácer está prevista para finales de este año 2003.

Por último, **Javier Sanchez-Caro** de la Comunidad de Madrid y experto en bioética abordó los problemas relacionados con los tests genéticos y la confidencialidad. Destacó que "no hay que temer de la ciencia siempre que no se utilice en contra de los seres humanos". El diagnóstico genético es la información más sensible y por esto es necesario el disponer de unas medidas adecuadas para la protección de las bases de datos y material genético. En este sentido, tanto Joep Defesche como **Pedro Mata**, presidente de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, garantizaron que "la información solamente se va a utilizar con fines preventivos y terapéuticos con el objetivo de beneficiar al paciente".

pacientes en las políticas de salud (ver recuadro). Y la cuarta mesa trató de **la Prevención Cardiovascular en las Políticas Sanitarias** (ver recuadro).

Al margen de las mesas, destacar la conferencia de **Albert Jovell**, director general de la Biblioteca Josep Laporte, sobre "el paciente informado y las políticas compartidas". Existe una carta de derechos de los pacientes, pero no se utiliza. Se habló de la información, que es y será "vital para entender y tomar

decisiones compartidas sobre esta enfermedad. Para Jovell se está produciendo un "cambio social en la sanidad y en el estado de la opinión pública de los pacientes españoles", pero de acuerdo con sus palabras "la clase profesional no está preparada para informar al paciente".

En otras conferencias se abordó el papel de los medios de comunicación en la difusión sobre la prevención cardiovascular. En una encuesta aleatoria a la población española se

Boletín de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

da más importancia al cáncer y Sida que a la enfermedad CV. "Aunque el medio prioritario es la televisión, donde manda la imagen, la prensa tiene un mayor efecto de difusión y resonancia" afirmó **Jose Luis de la Serna**, director del suplemento de salud de el Mundo.

Antonio Campos, director del Instituto de Salud Carlos III, centro su conferencia en "Las redes de investigación como base de la prevención y de la mejora asistencial", señalando la importancia de la investigación y la participación del sistema nacional de salud para intentar resolver las enfermedades más prevalentes y con

mayor relevancia social. Al hablar sobre las Redes de Investigación, señaló que son instrumentos muy valiosos para el sistema de salud, que la asociación de centros pertenecientes a numerosas autonomías estimulan la convergencia y permiten una interacción entre los investigadores básicos y los clínicos, pudiendo intervenir desde centros de atención primaria hasta hospitales de máximo nivel. También señaló que en el computo total de estas redes figuran más de 11.000 investigadores y que el sistema nacional de salud puede recurrir a estas redes para obtener información.

MESA 3

Los pacientes y la política de salud

La *tercera mesa redonda* estuvo dedicada a **la implicación de los pacientes en las políticas de salud**. El periodista **Javier Gilsanz** introdujo el tema comentando su experiencia como paciente con HF y planteando la necesidad de afrontar un cambio de hábitos de vida para convivir sin miedo con "la bomba de relojería" que supone la enfermedad.

En representación de la Organización de pacientes del Reino Unido, intervino **Michael Livingstone**, quien destacó la importancia de la prevención en la Hipercolesterolemia Familiar, así como en las estrategias que pueden ayudar a adquirir conciencia de los factores de riesgo que hay que evitar, sobre todo entre los jóvenes. Y en esta línea, presentó un vídeo, en el que a través de canciones, ambiente, y lenguaje "en clave de juventud", se lanzan mensajes ensalzando los hábitos de vida sanos, frente al tabaco, la comida "basura" y el alcohol.

En representación de la Organización de Holanda, intervino **Adrián Van Bellen**, quien centró su atención en la información, como herramienta para luchar contra la Hipercolesterolemia. En este sentido destacó el plan de detección nacional de la HF, que el gobierno Holandés ha puesto en marcha este año, a través del análisis genético. Con este plan, se pretende diagnosticar a toda la población, en un plazo de 8 a 10 años.

Por España y la Fundación FH intervino **María Teresa Pariente**, quien destacó que los cambios socioeconómicos han llevado a los usuarios a exigir más a los servicios sanitarios. Así, las Organizaciones de pacientes se unen formando redes, para aumentar su fuerza institucional, y tomar parte activa en los cambios demandados. Destacó la importancia de la Ley de Autonomía del Paciente (41/2002) y la Ley de Cohesión y Calidad sanitaria (16 de mayo de 2003). La Fundación HF, comentó, "da la bienvenida a estas Leyes y espera que las Autoridades Sanitarias no sólo escuchen las necesidades de los pacientes, sino que garanticen los derechos que la Ley recoge".



Participantes en la mesa 3, sobre la participación de los pacientes en la política sanitaria: Adrian Van Bellen (Holanda), Javier Gilsanz (periodista), María Teresa Pariente (Fundación FH) y Michael Livingstone (Reino Unido).

MESA 4

La prevención cardiovascular en las políticas sanitarias



Participantes en la Mesa 4, sobre la prevención cardiovascular en las políticas sanitarias: Xavier Pomes (consejero Sanidad Catalunya), Rosa López (presidente Comisión Sanidad Senado), Lluís Bohigas (Dtor Planificación Sanitaria Ministerio Sanidad) y Fernando Lamata (Consejero Sanidad Castilla La Mancha).

La cuarta mesa trató de la **Prevención Cardiovascular en las Políticas Sanitarias**. Esta mesa contó con la participación de **Rosa López Garnica** presidenta de la Comisión de Sanidad del Senado, **Lluís Bohigas** director general de Planificación Sanitaria del Ministerio de Sanidad y **Fernando Lamata y Xavier Pomés** consejeros de Sanidad de Castilla La Mancha y Cataluña respectivamente. Se destacó la importancia de los Parlamentos en facilitar información y dar recomendaciones al ejecutivo, como ha ocurrido con la aprobación por el Congreso de una Proposición No de Ley para que se financien los medicamentos que necesitan las personas con HF. Se informó sobre la reciente aprobada Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, que establece el marco legal para asegurar a los ciudadanos el derecho a la protección de la salud.

Los Consejeros Autonómicos señalaron que para que se cumplan los objetivos de esta Ley se necesita una mayor financiación por parte de la Administración Central. Como ejemplo se puso el Plan Nacional de Prevención de la Enfermedad Cardiovascular (CV). También se comentó que para hacer una prevención global de la enfermedad CV no solo se precisa la identificación de la población con elevado riesgo CV sino también fomentar los cambios de hábitos y conductas.

Lina Badimón directora del Instituto de Investigación Cardiovascular de Cataluña pronunció la conferencia de clausura "enfermedad cardiovascular: una visión de futuro". Presentó una visión optimista en el control futuro de la enfermedad CV con el descubrimiento de nuevos marcadores para identificar el riesgo CV y destacó que el desarrollo de la farmacogenómica permitirá nuevos abordajes terapéuticos.

En las conclusiones, **Pedro Mata** destacó que este curso ha tratado un tema de actualidad, de interés socio-sanitario, que en general queda fuera de la enseñanza reglada y que la sociedad demanda conocer. Afirmó que "en la era de la medicina genética los médicos tendremos la oportunidad de movernos desde la medicina intervencionista hacia una medicina predictiva". Señaló que la Hipercolesterolemia Familiar, un trastorno genético, probablemente es el paradigma de la medicina molecular y uno de los mejores modelos para la investigación genética y la medicina preventiva. Es un trastorno común, tiene un tratamiento eficaz y el diagnóstico genético es de certeza.



Antonio Campos, director del Instituto de Salud Carlos III, habló sobre las redes de investigación.

Receta de otoño

Primer plato: Setas salteadas

Ingredientes (para 4 personas)

- Setas (800gr.), 1 diente de ajo, pan rallado (40gr.), aceite de oliva (30 ml)

Preparación

Lavar las setas. Separar las cabezas de los tallos y picar los tallos en trozos pequeños. En una sartén se fríen muy despacio las setas. Una vez hechas reservarlas en una fuente. En la sartén se rehogan los tallos picados con el pan rallado, el ajo y el perejil muy picados. Sazonar con sal, dorar y verter sobre las setas. Revolver unos minutos a fuego suave.

Utensilios

Una sartén, una fuente

Segundo plato: Pollo al curry con arroz

Ingredientes (para 4 personas)

- Un pollo pequeño (800gr), 1 cebolla, 2 tomates, un ajo, arroz (80gr. en crudo), aceite (40ml), una hoja de laurel, curry.

Preparación

Se pelan y pican las cebollas y los ajos y se sofríen en una olla con aceite caliente. Se añaden los tomates troceados en cuartos y la hoja de laurel desmenuzada y se rehoga a fuego lento removiéndolos de vez en cuando. Se añade el curry y se deja cocer a fuego muy lento durante unos 15 minutos. Mientras se dora el pollo en el resto del aceite (a fuego bastante fuerte) y se incorpora a la olla junto con 200ml de agua caliente, se añade sal y se cuece a fuego lento durante 30 minutos. Mientras se cuece el pollo, se prepara el arroz: Se vierten cuatro tazas de té de agua en una cazuela, al fuego. Cuando el agua comience a hervir se incorporan dos taza de té de arroz y se cuece durante 15 minutos desde que vuelve a hervir el agua. Finalmente se sirve el curry de pollo con el arroz aparte.

Utensilios

Una olla.

Postre: Fruta de temporada (150 gr.)

En otoño las frutas de temporada son por ejemplo la manzana y la uva.



Comida tipo de un día, planificada para una dieta de **2000 kcal**, con una distribución de principios inmediatos equilibrada, un aporte graso principalmente de origen monoinsaturado (19% de los lípidos totales) y un contenido bajo en grasa saturada y colesterol. Esta comida incluye 40g de pan blanco (una pulga).

Si se tiene sobrepeso, se recomienda reducir las cantidades en aproximadamente un 20%.

Valor nutricional total del menú (por ración)

Energía	.678 kcal
Proteínas	.33 g (19%)
Hidratos de carbono	.83 g (50%)
Grasas totales	.23 g (31%)
Saturados	.4 g (5%)
Monoinsaturados	.14 g (19%)
Poliinsaturados	.24 g (3%)
Colesterol	.87 mg
Fibra	.13 g

M. Garriga, C. Vázquez.
Unidad de Nutrición Clínica y Dietética.
Hospital Ramón y Cajal.



Boletín de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar



Cartas

Os animamos a que nos hagáis llegar vuestras opiniones, sugerencias o simplemente desahogos. Este Boletín es de todos y quiere ser un lugar de encuentro. Esperamos vuestras cartas.

Aportación reducida

Estimados amigos:

Tengo 63 años de edad y padezco hipercolesterolemia familiar. Sigo tratamiento farmacológico, además de llevar una dieta saludable. La medicina es bastante cara. Y me gustaría que me informasen sobre algo que he leído este verano en un periódico local.

En este periódico se anunciaba que el Ministerio de Sanidad estaba dispuesto a aprobar una Ley por la cual los precios de los medicamentos para la hipercolesterolemia iban a reducirse considerablemente.

Supongo que ustedes conocen la noticia. Y si es así, les agradecería que me informasen sobre este tema que como se pueden imaginar me interesa mucho, por el gasto tan grande que supone el seguimiento de un tratamiento crónico con estos fármacos. También me gustaría saber su entrada en vigor.

Gracias por su atención.

Ignacio García García
Tenerife

Estimado amigo:

Muchas gracias por confiar en la Fundación. Y nos alegra pensar que esta importante noticia ha llegado a todas las ciudades de nuestro País, porque como usted, son muchas las personas que contactan con la Fundación, bien a través del teléfono o vía internet, para averiguar si la noticia es cierta.

Efectivamente, los medios de comunicación se han hecho eco de las palabras de la Ministra:

"La Ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor ha anunciado ante la comisión de Sanidad en el Congreso que su departamento aprobará próximamente la aportación Reducida para fármacos contra la hipercolesterolemia familiar.

Esta iniciativa se produce para adaptar los criterios de financiación a la Clasificación Anatómica de Medicamentos de la Unión Europea, lo que supone considerar como enfermedad crónica a la Hipercolesterolemia Familiar. Por este motivo, los fármacos pasarán de tener una aportación normal a una reducida, que supone la financiación del 90% de su precio por parte del sistema público".

Sólo queda esperar el periodo de alegaciones, para que finalmente salga publicada en el BOE. Y se conozca el procedimiento a seguir.

F.H.F.

Más sobre la aportación reducida

En relación con la Aportación reducida para el tratamiento de la Hipercolesterolemia Familiar, les agradecería me informasen de los pasos que se han dado hasta ahora. Y si existe:

- Normativa reguladora
- Fecha de entrada en vigor

- Trámite a seguir para que el farmacéutico sepa que eres un paciente con Hipercolesterolemia Familiar y pueda aplicar la Aportación reducida
- Cualquier otra información que considere de interés.

Muchas gracias por su dedicación,

José M. Del Pino Meilan
Gijón

Estimado amigo:

La aportación Reducida al pago de los hipolipemiantes, ha sido objetivo prioritario de la Fundación desde su creación. Después de mucha dedicación y esfuerzo se aprueba en Abril de 2002 en el Congreso de los diputados, por unanimidad de todos los Grupos parlamentarios. A partir de ahí, se tenía que tramitar su publicación en el BOE mediante un Real Decreto. Pero el inicio de este proceso se entorpeció especialmente por los cambios producidos en el Ministerio de Sanidad. El cambio de Ministra obliga a la Fundación HF a reiniciar los contactos para reclamar el apoyo político a la mencionada Aportación reducida (ver boletines 9 y 10).

Así, con fecha 1 de Julio de 2003, se recibió en la sede de la Fundación el proyecto de Real decreto por el que se adapta la Clasificación Anatómica de Medicamentos, al objeto de que se emitiera, en el plazo de 15 días hábiles, el informe previsto en el artículo 24.1.c) de la Ley 50/1997, de 27 de noviembre del gobierno.

Una vez concluido el proceso de alegaciones, el Ministerio a través de la Dirección General de Farmacia, informará a las Comunidades Autónomas en el Consejo Interterritorial. De acuerdo con las últimas conversaciones mantenidas con el ministerio de Sanidad, el Real Decreto puede estar listo para su publicación en el mes de Noviembre.

Sobre el procedimiento a seguir por el farmacéutico, y también por los pacientes, aunque aún no se conoce con exactitud, si sabemos que ya se está trabajando en ello. Y en cuanto se conozca el proceso a seguir, se informará a través de la web y el boletín informativo de la Fundación.

F.H.F.

Nuevos fármacos contra el colesterol

Son muchos los e-mails y llamadas telefónicas que recibimos solicitando información sobre los nuevos fármacos reductores del colesterol. No solamente por parte de los pacientes, sino también por parte de los médicos.

Así, una de las cartas además de interesarse por la Aportación reducida nos dice.

También me gustaría que me contestasen a la noticia aparecida en los medios de comunicación que dice: "los pacientes con colesterol muy alto contarán con un nuevo fármaco, la ezetimiba, que disminuirá las cifras de colesterol que se acumulan en la sangre".

Precisamente por lo novedoso, me gustaría que me hablasen de la eficacia y seguridad de este nuevo fármaco y fecha de comercialización.

Reciban las gracias por anticipado.

Carmen. González
Madrid

Estimada amiga:

Con respecto a su segunda pregunta sobre los nuevos Fármacos para reducir el colesterol: reproducimos el texto escrito en nuestro último boletín:

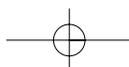
Nuevos fármacos para reducir el colesterol

Dos nuevos fármacos para reducir el colesterol han sido recientemente comercializados en algunos países de Europa. Son la ezetimiba y la rosuvastatina. La EZETIMIBA (Ezetrol) representa el primero totalmente nuevo para reducir el colesterol que aparece en los últimos 15 años. Actúa a través de reducir la absorción del colesterol en el intestino delgado. Cuando se usa solo puede reducir el colesterol-LDL de un 18% a un 20%. Sin embargo, cuando se usa con otros fármacos hipolipemiantes, especialmente con las estatinas, los efectos en la reducción del colesterol son aditivos. Por ejemplo, el efecto reductor del colesterol-LDL de Ezetimiba 10 mg en combinación con una estatina a su dosis más baja, tiene el mismo efecto reductor del colesterol-LDL que si se usase únicamente la dosis más alta recomendada de la estatina.

La ROSUVASTATINA (Crestor) es una nueva estatina, más potente, que puede bajar el colesterol-LDL hasta un 60%. Y por tanto, excede al de cualquier estatina actualmente disponible. Esto significa que la mayoría de las personas que necesitan reducir su colesterol, alcanzarán los objetivos con una dosis más baja que con otras estatinas. En resumen, estos dos nuevos fármacos para reducir el colesterol suponen un gran avance y serán especialmente útiles para poder controlar a los pacientes con hipercolesterolemia familiar.

Esperamos que en los próximos meses podamos contar también en España con estos nuevos fármacos para los pacientes con hipercolesterolemia familiar.

F.H.F.



Señales de aviso de un ataque cardíaco



- Presión torácica con sensación de malestar, y de estar lleno.
- Dolor aplastante u opresivo en el centro del pecho durante varios minutos.
- Opresión que empieza en el centro del pecho y se irradia a los hombros, cuello o brazos.
- Malestar torácico con sensación de mareo, sudoración, náuseas o dificultad para respirar.

Señales de aviso de un ictus (trombosis o infarto cerebral)

- Debilidad o falta de sensibilidad súbita de la cara, brazo o pierna en un lado del cuerpo.
- Pérdida o debilidad repentina de la visión, especialmente en un ojo.
- Pérdida del habla o problemas al hablar o entender.
- Fuertes dolores de cabeza de forma súbita sin causa aparente.
- Vértigos, pérdida de equilibrio o caídas repentinas inexplicables, junto con cualquiera de los síntomas mencionados.

No todos estos signos ocurren en cada ataque. Si usted nota uno o varios de estos signos, no espere. Consiga ayuda médica enseguida.



Una Felicitación para Navidad

Ya falta menos para Navidad. Y de nuevo, os pedimos a los más pequeños que cojáis los lápices de colores y preparéis un dibujo para ilustrar nuestro próximo Boletín. Cualquier motivo navideño puede ser bueno. El año pasado se recibieron unos dibujos estupendos. Os esperamos. Gracias

Nueva web de la Fundación

En junio echó a andar la nueva web de nuestra Fundación, en la misma dirección de siempre: **www.colesterofamiliar.com**.

La nueva web tiene importantes cambios, en la presentación y en los contenidos, con nuevas secciones y servicios. Entre ellos, el acceso a una intranet con la que trabajan las 80 unidades de lípidos de toda España que colaboran con la Fundación. Y por supuesto, más noticias e información de interés sobre la hipercolesterolemia familiar, junto a los artículos de este Boletín, que se puede descargar e imprimir.

Accede a nuestra web, a tu web, y envía comentarios y sugerencias.



Consultas por e-mail

Cualquier paciente puede hacer una consulta a la Fundación a través de nuestro e-mail: **colesterofamiliar@terra.es**. Recuerde que la doctora Encarnación Martínez, especialista en medicina interna, va a responder sus dudas en esta "consulta virtual". No dude en enviarla sus preguntas.

Socios Protectores de la Fundación H.F.

