Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 1

FUNDACION HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

ganando corazones

Agosto 2005 n.º17

Boletín de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

En este número...

La prevención, prioridad sanitaria 2

Personaje 2

El programa de detección en cascada de la HF 3

La LDL-aféresis, para los casos más graves 4

¿A cuánta gente afecta la HF en España? 5

El consentimiento informado ... 6

Jornadas de pacientes 7

¿Qué es la fibra? 8

Noticias ..... 9 y 10

Noticias de la FHF 11

Recetas de otoño 12

Cartas a la FHF ..... 13 y 14

Qué hace la Fundación 15

Hágase socio 16

Fundación Hipercolesterolemia Familiar
Avda. Menéndez Pelayo, 67 bajo A.
28009 Madrid.
Tlfs.: 915042206/915570071. Fax: 915042206
WEB: www.colesterolfamiliar.com
e-mail: colesterolfamiliar@terra.es

Clasificada como Fundación benéfico-asistencial.
Orden Ministerial de 28 de Octubre de 1997.

La detección de la HF, una posibilidad desaprovechada de medicina preventiva

Todo el mundo reconoce la importancia de la medicina preventiva, pero no se pone en práctica. El gasto sanitario se dispara, las recomendaciones internacionales se repiten, las advertencias de los expertos no cesan, pero la prevención no acaba de arrancar. La detección de la Hipercolesterolemia Familiar (HF), un caso ejemplar de medicina preventiva cardiovascular, sigue sufriendo retrasos en España.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha reconocido que la HF es un trastorno genético que cumple con todos los criterios necesarios para servir de ejemplo de lo que debe ser la medicina preventiva. Ocurre, además, que las autoridades sanitarias estatales y autonómicas están pendientes de llegar a un acuerdo que permita financiar el creciente déficit sanitario. Es el momento en el que los ciudadanos piden una atención sanitaria mejor y se disparan los gastos, ante lo que es imprescindible optar por la prevención, porque es más barato.

Pues bien: pese a las recomendaciones de la OMS, las opiniones de economistas expertos y las dificultades para afrontar la financiación de la sanidad, seguimos sin un plan nacional de detección que, a partir del descubrimiento de un caso, rastree la presencia de HF entre sus familiares. Es más, no dejamos de recibir cartas que denuncian las dificultades para conseguir el reconocimiento de tener este trastorno y la consiguiente aportación reducida en la obtención del tratamiento. Una situación intolerable que ya viene durando demasiado tiempo.

(Más información en pág. 3, Editorial en pág. 2 y Cartas en págs. 13 y 14).

Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 2

La **prevención** como prioridad sanitaria

La única opción para conseguir el sostenimiento del sistema sanitario y la mejora de la asistencia y de la calidad de vida de la población pasa por que los gobiernos conviertan la prevención en su máxima prioridad, según han explicado los economistas de la salud en su congreso mundial celebrado en Barcelona el pasado mes de julio. Los responsables de la sanidad tienen que entender que cada euro destinado a la prevención es una inversión que devuelve beneficios en forma de reducción de costes sanitarios, mejor calidad de vida y bienestar de los ciudadanos, y un mayor estímulo y crecimiento de la economía. Una población sana reduce el gasto sanitario y la saturación de los servicios y es más productiva porque reduce el absentismo laboral y la incapacidad.

El coste del diagnóstico genético en cascada de la Hipercolesterolemia Familiar (HF) en términos de años de vida ganados (por ejemplo, evitar un infarto de miocardio por la identificación precoz y el tratamiento con estatinas) está en el mismo nivel que otros programas de salud ampliamente aceptados por los gobiernos como, por ejemplo, el examen del frotis cervical y la mamografía para el diagnóstico precoz del cáncer en la mujer. Sin embargo, el diagnóstico precoz de la HF y la prevención de la enfermedad coronaria no tiene el mismo trato por parte de las autoridades que esas otras dolencias.

Ante la gran evidencia del beneficio del diagnóstico genético en la HF y la existencia de un test diagnóstico en España, muchas personas nos preguntan por qué no se realiza de una forma más amplia en nuestro país. Además, el hecho de que las personas con sospecha de HF ya se puedan beneficiar de esta prestación sanitaria en varias comunidades (ver pág. 3) pero no en otras, está creando un problema de falta de equidad territorial y acentúa la percepción de que pueden existir ciudadanos de primera y segunda categoría, con la pobre imagen de que existen 17 sistemas sanitarios en un trastorno genético donde existen familiares viviendo en diferentes comunidades.

Por tanto, y en nombre de los pacientes con HF, la Fundación HF solicita una vez más la definición de unos criterios homogéneos en todo el país, tanto para la detección como para la obtención de la aportación reducida al tratamiento crónico.

Personaje

Ángeles García Repetto
37 años
Nacida y residente en Las Palmas

Ángeles es un caso de Hipercolesterolemia Familiar verdaderamente singular, porque descubrió que la tenía por un hijo suyo, cuando tuvo gemelos y uno de ellos presentó a los 14 meses xantomas, manchas de color anaranjado, que se descubrió que eran debidas a un colesterol de 1.100 mg/dl. Les hicieron la detección genética a los dos padres y, efectivamente, su marido, que siempre había tenido colesterol, era portador de HF, pero lo que resultaba más curioso era que ella, que nunca había tenido colesterol alto, también lo era. En la familia de Ángeles sí tienen hipercolesterolemia dos hermanas mayores y su padre, que presentó un infarto de miocardio a los 50 años. Pero ella nunca había presentado cifras de colesterol elevado.

Para mayor casualidad, tanto Ángeles como su marido tienen la misma mutación, y eso que, siendo ambos de Las Palmas, no son familia y proceden de distintos municipios. El resultado es que uno de sus gemelos tiene Hipercolesterolemia Familiar Homocigota, la más grave, aquélla en la que se hereda la mutación de ambos padres. Del otro gemelo, que tiene el colesterol normal, están pendientes del resultado del análisis genético.

Por qué motivos una persona con la mutación de HF, como Ángeles, no desarrolla altos índices de colesterol es algo que no se sabe, pero puede ocurrir que haya más casos como el suyo: personas que, sin tener el colesterol elevado, transmitan a sus hijos la HF, y que esos hijos sí que tengan índices elevados de colesterol.

Los médicos le dicen que, probablemente, con la menopausia se le disparen los índices de colesterol. Mientras tanto, lleva una vida completamente normal. No hace deporte, porque el cuidado de los niños le parece suficiente ejercicio, nunca ha llevado alimentación muy grasa, y ahora la lleva menos todavía. Y cuida de sus niños, de los que está especialmente orgullosa. El niño con HF, de cuatro años, "tiene superasumido" cuál debe ser su alimentación, y dice: "Eso no lo puedo comer yo, eso es comida basura". De lo que se queja es de la falta de tecnología para tratarlo (la LDL-aféresis, ver página 4) y así evitar una enfermedad cardiovascular en su hijo, como denuncia en la carta que reproducimos en la página 14 de este Boletín.

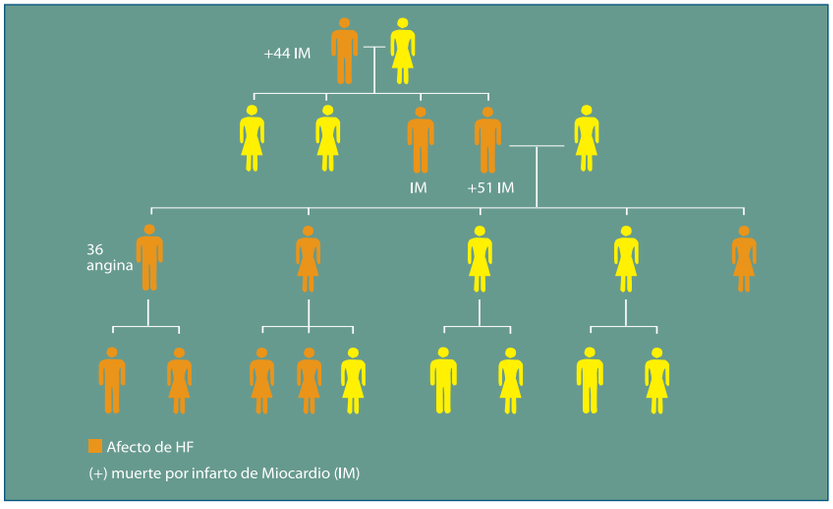
Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 3

El **programa de detección** en cascada de la Hipercolesterolemia Familiar

La detección de las personas con Hipercolesterolemia Familiar (HF), un trastorno genético que produce un aumento en los niveles de colesterol, es muy importante para que las personas que la padecen puedan recibir un adecuado consejo respecto a los hábitos de vida saludables y se les pueda ofrecer una medicación apropiada para prevenir la enfermedad cardiovascular prematura. Se estima que en España hay entre 80.000 y 100.000 personas con HF y la mayoría no están detectadas.

Varios estudios han demostrado que la búsqueda activa de los familiares de una persona con diagnóstico genético de HF es un excelente modelo para identificar a las personas que padecen esta enfermedad. Y la Organización Mundial de la Salud (OMS) ha reconocido que la HF es un trastorno genético que cumple con los criterios necesarios (diagnóstico de certeza, facilidad de identificación, utilidad para reducir el riesgo cardiovascular y tratamiento eficaz) para realizar un programa de detección a gran escala mediante el cribaje familiar. En Holanda, un programa de búsqueda activa de familias que se está llevando a cabo en los últimos años, además de diagnosticar a más de 10.000 personas, ha demostrado que es un método de identificación coste-eficaz y produce un importante aumento de las medidas preventivas. La realización de un programa de detección genética de la HF comienza con la identificación del denominado caso índice (persona con signos y síntomas graves de HF) y posteriormente se extiende a los familiares de primer grado (padres, hijos, hermanos), ya que la mitad ha heredado el trastorno y estarán afectados. Este método se conoce como detección en cascada (*cascade testing*).

En un programa de detección en cascada de la HF, el diagnóstico clínico basado en los niveles de colesterol, xantomas y/o enfermedad cardiovascular es inaceptable, ya que un elevado número de personas con HF



Árbol de una familia con HF

y con signos y síntomas menos graves quedarán sin diagnosticar y, por tanto, sin poder beneficiarse de un tratamiento preventivo eficaz. Esto ocurre especialmente en los niños y en los jóvenes. En Holanda, los criterios clínicos se usan selectivamente para identificar los casos índices de HF. Para detectar a los familiares afectos, es necesario utilizar la detección genética.

Programas de detección

En la actualidad, este programa de detección a nivel nacional se está realizando en Holanda (como se comentó en el anterior Boletín). Y recientemente ha comenzado un programa piloto de detección en el Reino Unido. En España, la mayoría de los aproximadamente 2.500 casos detectados son casos índices, es decir, un caso por familia. Por lo tanto, si se inicia la búsqueda en cascada de los familiares, en un corto periodo de tiempo puede multiplicarse el número de personas detectadas con HF en España y de esta manera se pueden iniciar las medidas de prevención del riesgo cardiovascular, especialmente en los más jóvenes. Para realizar esta detección, en España se cuenta con una plataforma conocida como Lipochip® y que es capaz de detectar de forma rápida y fiable más de 250 mutaciones (ver página 10).

Hasta ahora, las comunidades de Navarra, Aragón, Asturias, Extremadura, País Vasco y La Rioja han incorporado en su cartera de servicios el uso de la plataforma Lipochip® para el diagnóstico genético de la HF, además de varios hospitales de otras seis comunidades. Recientemente se han mantenido contactos con las consejerías de salud de las comunidades de Andalucía, Cantabria, Castilla y León, Cataluña, Madrid y Valencia. En todas ellas han analizado con mucho interés la realización de la detección genética de las personas con HF para iniciar una prevención cardiovascular que se puede integrar en los respectivos programas regionales de salud cardiovascular. Los miles de pacientes con HF que todavía no lo saben se pueden beneficiar muy pronto de un programa de detección y prevención de la enfermedad cardiovascular prematura. Esperamos que antes de finalizar 2005 las mencionadas Comunidades incorporen el diagnóstico genético de la HF para que próximamente la detección precoz de estas familias sea parte de un cuidado habitual de la salud en nuestro país.

Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 4

La **LDL-aféresis**, un tratamiento para los **casos más graves** de HF

La LDL-aféresis es un procedimiento similar a la diálisis renal, que permite la eliminación de la sangre de las partículas de LDL (colesterol malo) en los casos de hipercolesterolemia grave. El procedimiento consiste en extraer la sangre o plasma a través de una cánula de uno de los brazos, y hacerla pasar por una columna, donde se extrae por distintos métodos las LDL. Luego, la sangre vuelve a la persona mediante una cánula localizada en el otro antebrazo (ver figura). A mediados de la década de los 70, se comenzó con el intercambio de plasma en pacientes con hipercolesterolemia familiar homocigota. Este trastorno hereditario es grave, y la persona afecta hereda el defecto genético de ambos padres. Se caracteriza por cifras de colesterol superiores a 800 mg/dl, y la enfermedad coronaria puede aparecer antes de los 10 años de edad. Se estima su frecuencia en 1 sujeto cada 800.000 ó 1.000.000 de habitantes.

En el transcurso de los últimos 20 años, el desarrollo tecnológico ha evolucionado, y la aféresis de LDL ha adquirido características que permiten la eliminación mucho más específica de LDL y de otras lipoproteínas, junto con una mayor versatilidad de su uso. Esto ha permitido que la investigación se orientara hacia el desarrollo y uso de sistemas capaces de una mayor selectividad en la eliminación de las LDL, y a la posibilidad de iniciar la aféresis a edades cada vez más tempranas en los niños.

Existen cuatro métodos distintos de aféresis, y un avance tecnológico adicional ha sido la posibilidad reciente de extraer las partículas de LDL a partir de sangre entera en lugar de hacerlo a partir de plasma (DALI, sigla en inglés de "absorción directa de lípidos"). Las distintas técnicas reducen de forma rápida el colesterol LDL entre un 70 y 80%. Otras fracciones lipoproteicas aterogénicas como son las VLDL y la Lp(a), también se reducen entre un 60-75%. Cuando termina el procedimiento, las distintas partículas se van acumulando nuevamente dependiendo de su tasa de producción. De ahí, que la frecuencia de la aféresis debe ser una vez cada dos semanas. La duración del procedimiento es aproximadamente de tres horas y el efecto adverso más frecuente es el descenso de la presión arterial, que puede afectar al 3% de los casos.

Una estrategia segura

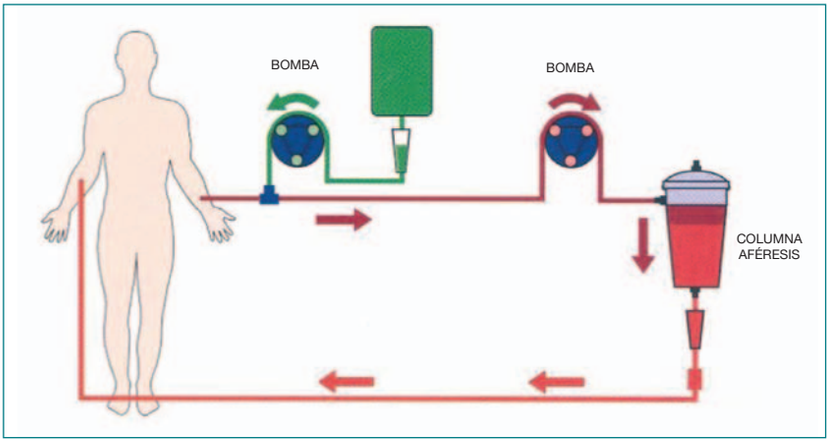
La aféresis de LDL es una estrategia terapéutica segura y eficaz para el tratamiento de la hipercolesterolemia familiar homocigota. Se han descrito casos con aféresis de LDL durante más de 15 años y se ha demostrado la eliminación de los xantomas y la regresión de la ateroesclerosis coronaria y de la válvula aórtica. Por esto, se recomienda iniciar el procedimiento a la edad de 6-7 años, ya que comenzar después de los 10 años puede ser demasiado tarde para prevenir el estrechamiento de la válvula aórtica (estenosis aórtica). La aféresis de LDL no afecta a la velocidad de crecimiento ni al desarrollo hormonal de los niños tratados durante años. También se ha demostrado el beneficio clínico y angiográfico de este procedimiento en la prevención de la enfermedad coronaria de pacientes con Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota que no responden satisfactoriamente al tratamiento con altas dosis de estatinas. En general, el tratamiento farmacológico con estatinas debe continuarse mientras se lleva a cabo la LDF-aféresis, ya que sirve para ayudar a controlar el exceso de colesterol.

La aféresis de LDL tiene también ventajas sobre otras dos formas posibles de terapia en los casos de hipercolesterolemia grave, como son el trasplante hepático y la terapia génica. Uno de los principales efectos colaterales del trasplante es la necesidad de recibir de por vida fármacos para suprimir la respuesta inmune, y no se conoce el efecto prolongado de este tratamiento. La terapia génica puede ser una alternativa de futuro, pero aún queda un largo camino por recorrer.

Indicaciones de la LDL-aféresis

1. HF homocigota, con colesterol LDL > 500 mg/dl
2. HF heterocigota, con colesterol LDL > 300 mg/dl
3. HF heterocigota con enfermedad coronaria y colesterol LDL > 200 mg/dl

Cifras con tratamiento farmacológico



Esquema del procedimiento de la LDL-aféresis

Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 5

¿A cuánta gente afecta la **HF en España**?

Un estudio permitirá conocer la prevalencia de la HF en nuestro país

Las hipercolesterolemias de base hereditaria son un trastorno frecuente. Su prevalencia, es decir, su frecuencia en la población general es aproximadamente de un 2%. Esto significa que en España pueden existir unas 600.000 personas con una hipercolesterolemia de base genética. Este término engloba a la Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota (HFH) y a la Hiperlipemia Familiar Combinada (HFC). Y, sin embargo, las cifras sobre a cuanta población pueden afectar estos trastornos son, hasta ahora, poco fiables. Un estudio que ha echado a andar recientemente dará respuesta a esta pregunta: ¿A cuánta gente afecta la HF, Heterocigota y Combinada, en España?

La HF Heterocigota

La HF Heterocigota es uno de los trastornos hereditarios monogénicos más frecuente. Se transmite con carácter autosómico dominante. Esto quiere decir que, al menos, el 50% de la descendencia de un sujeto afecto presentará este trastorno. Siguiendo ciertas ecuaciones matemáticas, se ha estimado que su prevalencia es de 1 por cada 500 sujetos en la población general. En Holanda se ha hecho un estudio local en una población cercana al aeropuerto de Schiphol y se estableció que la prevalencia de este trastorno fue de aproximadamente 1 por cada 300 sujetos. Sin embargo, no hay datos de la prevalencia real en todo el país.

Distribución de CAP por Autonomías

Andalucía, Ceuta y Melilla	4
Aragón y Cataluña	4
Asturias y Cantabria	1
Canarias	1
Castilla y León	1
Castilla-La Mancha y Extremadura	1
Valencia, Murcia y Baleares	3
Galicia	1
Madrid	3
País Vasco, Navarra y La Rioja	1
Total (España)	20

Al igual que en otros países, se desconoce la frecuencia real de la HF en España, pero asumiendo una frecuencia de 1 por cada 400-500 personas, la población afecta puede oscilar de 80.000 a 100.000 españoles. La importancia de su diagnóstico radica en la elevada incidencia de enfermedad cardiovascular en edades tempranas. Según los datos del Registro Español de HF, el 55% de los varones y el 22% de las mujeres con HF incluidos en el mismo han desarrollado alguna manifestación de enfermedad cardiovascular antes de los 60 años. Además, la HFH acorta la esperanza de vida de 20 a 30 años respecto a la población general.

Centros de Atención Primaria participantes en el estudio de prevalencia

La HF Combinada

La Hiperlipemia Familiar Combinada (HFC) es otro trastorno del metabolismo lipídico muy frecuente en la población general y en los supervivientes de un infarto de miocardio, que presentan hasta el 40% una HFC. Se estima que un 1-2% de la población presenta este trastorno. Por lo tanto, puede estimarse que en España la padecen al menos unas 500.000 personas. La magnitud real de la HFC se desconoce en España. Los criterios clínicos para su diagnóstico están sujetos a continua revisión y no existe un marcador genético de certeza como en la HF.

Recientemente, se ha comenzado un estudio a nivel nacional que pretende establecer la prevalencia de la Hipercolesterolemia Familiar (Heterocigota y Combinada) en España. Además, se valorarán la presencia de otros factores de riesgo cardiovascular en esta población y el coste del tratamiento. En este estudio participan 20 Centros de Atención Primaria (CAP) del Sistema Nacional de Salud distribuidos entre zonas rurales y urbanas en función de la población española, y 18 unidades de lípidos especializadas. En cada centro se seleccionarán de forma aleatoria a 400 sujetos dentro del cupo de un médico, a los cuáles se les hará un "cuestionario diagnóstico" diseñado para realizar el diagnóstico clínico de las HF. Además, se valorará la presencia de otros factores de riesgo cardiovascular, y se hará una determinación en sangre capilar de colesterol total, triglicéridos y glucosa.

Aquellos sujetos cuyo colesterol total y/o triglicéridos estén por encima del valor percentil-90 para su edad y sexo, o bien que estén tomando medicación hipolipemiante y que además tengan antecedentes familiares de hipercolesterolemia, serán remitidos a una unidad de lípidos para su diagnóstico especializado. En ésta se hará un estudio más específico de la hipercolesterolemia, así como un seguimiento evolutivo durante los siguientes seis meses de la fecha de diagnóstico, con el fin de hacer un estudio farmacoeconómico para establecer los costes de la enfermedad.

Este estudio es posible gracias a un convenio de colaboración entre la Fundación Hipercolesterolemia Familiar y la Fundación AstraZeneca. Además, cuenta con el aval del Ministerio de Sanidad, y ha sido declarado de interés sanitario.

Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 6

El **consentimiento informado,** una cuestión de confianza

Para hablar del consentimiento informado es obligado mencionar no sólo la Ley de Autonomía del Paciente, sino también la Ley de Cohesión y Calidad sanitaria, porque ambas marcan el camino del paciente independiente y emancipado, para el que contemplan cauces de participación. Sin embargo, conseguir una sociedad más participativa será el reto de los ciudadanos de nuestro país, y también el del Gobierno. Porque para que se produzca este hecho se requiere un cambio cultural, que exige al ciudadano una mayor formación, pero también exige a la Administración fomentar la educación sanitaria probablemente desde la escuela.

La Ley de Autonomía del paciente destaca que "el facultativo proporcionará al paciente, antes de recabar su consentimiento escrito, la información básica sobre las consecuencias de una intervención, de los riesgos personales y profesionales de la misma, de las complicaciones y de todo aquello que pueda desencadenarse por una decisión tomada para la mejora de la salud". Y sólo cuando esto ocurra, el paciente estará en disposición de firmar el consentimiento. Sin embargo, no es fácil determinar este proceso dadas las diferencias culturales y emocionales que marcan nuestra individualidad, y que condicionan la percepción o comprensión de la información que el médico nos da cuando acudimos a consulta, que es cuando se produce el acto clínico.

Diferencias Individuales

Desde la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF), en nuestra práctica diaria, percibimos esas diferencias que marcan nuestra propia individualidad. Y así, nos encontramos con numerosas personas que, sin disponer apenas de información, prefieren que sea el médico el que siga con las riendas de todo lo que tiene que ver con su propia salud, sin conceder ninguna importancia al consentimiento informado. Mientras que otras, además de conocer todos los detalles de los documentos que deberán firmar para formar parte de tal o cual estudio, quieren conocer el proceso de seguimiento y los resultados que se buscan. Porque además de decidir de forma responsable, quieren asegurarse de que su participación servirá para avanzar en el conocimiento de su enfermedad.

Estos hechos, además de destacar las diferencias, también nos confirman que la información y la confianza son dos elementos esenciales en la relación médico-paciente y en la toma de decisiones. Y estos conceptos no han cambiado, ni cambiarán, a pesar del consentimiento informado, por tratarse de un documento adicional a la información verbal, que el médico comparte con el paciente, tal y como dice la ley: "El médico deberá dar al paciente la información adecuada, una vez que ha captado qué tipo de persona es, para saber qué tipo de información requiere y en qué términos". Y es que la verdadera esencia del consentimiento informado radica en la expresión del acto clínico, fruto de una relación de diálogo basada en el respeto mutuo. Y nunca en el aspecto legal.

Sería un error, según los expertos, buscar respaldo legal en la redacción de un documento protocolizado lleno de datos, porque acabaría por no leerse nunca. Es más, las personas que entienden y defienden la medicina desde la defensa ética de los valores creen que el consentimiento informado nunca debió ser redactado por los juristas, sino que deberían haberlo hecho los médicos para los pacientes. Y no porque desde esta perspectiva se trate de eximir responsabilidades, sino para evitar desvirtuar su verdadera esencia que es la expresión del acto clínico. Desde la FHF nos gustaría que esta reflexión sirva para conocer las verdaderas premisas de este documento. Y una vez más quisiéramos destacar la importancia de la comunicación entre el médico y el paciente, de cuya compenetración van a surgir las decisiones compartidas, que es donde radica la verdadera esencia del consentimiento informado.

Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 7

La **información** al paciente, un derecho en desarrollo

Dos reuniones celebradas en los últimos meses han tenido a los pacientes como tema de debate. El pasado día 5 de julio, tuvo lugar en Madrid una jornada impulsada por la Fundación de las Ciencias del Medicamento y Productos Sanitarios (Fundamed), en la que estuvieron presentes numerosas organizaciones de pacientes junto con autoridades sanitarias en representación de las diferentes comunidades autónomas y los parlamentarios de la Comisión de Sanidad, en cuya mesa "Representación y participación del paciente en el sistema nacional de salud" participó la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF).

En la jornada se destacó el papel fundamental de las asociaciones de pacientes en el desarrollo de una labor sociosanitaria no cubierta por el sistema sanitario, pero también, la necesidad de legalizar su participación en las políticas de salud. Y es que la participación social de las organizaciones de pacientes es un derecho teórico que aún no se ha desarrollado.

Auge del asociacionismo

A pesar de que se está avanzado en garantizar los derechos de los pacientes, no ha ocurrido lo mismo con la participación de éstos como colectivo en el sistema sanitario, porque desde las instituciones públicas aún no se han articulado mecanismos de participación. Desde la oficina del defensor del paciente reconocen que muchas de las necesidades de los pacientes son atendidas desde las asociaciones, lo que refleja el auge de un fenómeno de una gran relevancia y un peso social enorme. Sin embargo, la burocracia existente en la Administración pública desoye algunas de sus reivindicaciones e ignora la importancia de su papel en la toma de decisiones.

Los representantes políticos coinciden en señalar que es fundamental desarrollar un reglamento específico y alcanzar un acuerdo en la esfera política para que los pacientes tengan un marco y medios suficientes para estar en el centro del sistema sanitario. Mientras tanto, en el ámbito del asociacionismo se perfilan diferentes iniciativas, encaminadas igualmente a avanzar en el camino de la participación. Así, Fundamed presenta un sistema de certificación, "el sistema de gestión de calidad y responsabilidad social en organizaciones de pacientes", en el que participan ocho asociaciones entre las que se encuentra la Fundación HF. El fin de esta norma es potenciar su profesionalización, por ser éste un requisito fundamental, no sólo para garantizar la eficiencia y la calidad de cada una de las actividades que las organizaciones desarrollan, sino también para obtener el reconocimiento de la Administración y la participación activa en el sistema nacional de salud.

Jornada de Información

Por otro lado, el día 23 de mayo tuvo lugar en Madrid una Jornada de Información al Paciente, convocada por el Foro Español de Pacientes, que ha contado con el patrocinio de MSD y con la colaboración del Foro Europeo de Pacientes. En este Seminario participaron ponentes representando a los diferentes agentes sanitarios: pacientes, médicos, farmacéuticos, medios de comunicación, juristas y políticos. La Fundación HF participó en la mesa redonda "Información sanitaria, un derecho de pacientes y ciudadanos", centrando su ponencia en "El nuevo rol del médico y el paciente activo", tema muy debatido en la Jornada, en el que se acentuó la importancia de la buena comunicación entre el médico y el paciente para la toma de decisiones compartidas.

En palabras del presidente del Foro Español de Pacientes, Albert Jovell, la organización pide que la información que se dé a los pacientes sea clara y asequible, porque la transparencia es clave. Y para ello, hace falta un consenso sobre criterios y calidad de la información.

Los representantes de Europa señalan que este debate coincide plenamente con las acciones que en estos momentos se analizan en la Europa comunitaria, ya que la información al paciente es la asignatura pendiente de todos los gobiernos.

Representantes del Grupo Socialista, Fundación HF, Fundamed, Izquierda Unida y Grupo Popular

Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 8

¿Qué es la **fibra alimentaria**?

La fibra alimentaria está formada por partes comestibles de plantas que nuestro intestino delgado es incapaz de digerir o absorber y que llegan intactas al intestino grueso. Entre ellas, se encuentran los polisacáridos distintos del almidón (por ejemplo, la celulosa, la hemicelulosa, las gomas y las pectinas). El término fibra alimentaria comprende además un tipo de almidón conocido como almidón resistente (presente en legumbres, semillas y granos parcialmente molidos y algunos cereales de desayuno) porque supera la digestión en el intestino delgado y llega intacto al intestino grueso. La fibra alimentaria se encuentra en frutas, verduras, legumbres y en los granos de cereales enteros (salvado de trigo, de avena, pan de cereales integrales o multi-cereales, etc.).

A menudo, la fibra alimentaria se clasifica, según su solubilidad, en fibra soluble o insoluble. Ambos tipos de fibra se encuentran en distintas proporciones en los alimentos que contienen fibra. La avena, la cebada, las frutas, las verduras y las legumbres son buenas fuentes de fibra soluble. Los cereales integrales y el pan integral son fuentes ricas en fibra insoluble.

La fibra alimentaria ingerida avanza por el intestino grueso, donde es fermentada parcial o totalmente por las bacterias intestinales. Durante el proceso de fermentación, se forman diversos subproductos, ácidos grasos de cadena corta y gases. Los efectos beneficiosos para la salud de la fibra alimentaria se derivan de la acción combinada del proceso de fermentación y de los subproductos resultantes.

Los principales efectos fisiológicos atribuidos a la fibra alimentaria afectan a la función intestinal, los niveles de glucosa en la sangre y el colesterol sanguíneo. Veamos cada uno de ellos.

a) La función intestinal. La fibra alimentaria, especialmente la fibra insoluble, ayuda a prevenir el estreñimiento al incrementar el peso de las heces y a reducir la duración del tránsito intestinal. Este efecto es aún mayor si el consumo de fibra se acompaña de un aumento de la ingesta de agua.

Los ácidos grasos de cadena corta, producidos cuando la fibra fermenta por la acción de las bacterias intestinales, son una fuente importante de energía para las células del colon y pueden inhibir el crecimiento y la proliferación de las células cancerígenas en el intestino. Al mejorar la función intestinal, la fibra alimentaria puede reducir el riesgo de enfermedades y trastornos, tales como la enfermedad diverticular (bolsas o sacos que se forman en la mucosa del colon) o las hemorroides y puede tener un efecto protector frente al cáncer de colon.

b) Los niveles de glucosa en la sangre. La fibra soluble puede ralentizar la digestión y la absorción de hidratos de carbono y, por consiguiente, reducir la subida de la glucosa en la sangre que se produce después de comer. Esto puede contribuir a que las personas diabéticas tengan un mejor control de la glucemia.

c) El colesterol sanguíneo. Los resultados de varios estudios epidemiológicos revelan otra función de la fibra alimentaria en la prevención de la enfermedad cardiaca coronaria. Los ensayos clínicos confirman los resultados de dichos estudios. La fibra de consistencia viscosa, como la pectina, el salvado de arroz o el de avena, reducen el colesterol sérico total y el nivel de colesterol LDL (lipoproteína de baja densidad o colesterol malo). Las investigaciones siguen demostrando, igualmente, que una dieta con un elevado contenido de fibra alimentaria de origen mixto también protege contra la enfermedad coronaria.

d) Otros efectos. Aunque la prevención del estreñimiento, la mejora de los niveles de glucosa en sangre y de los perfiles de lípidos en la sangre son los principales efectos beneficiosos derivados de una dieta rica en fibra alimentaria, no hay que olvidar otras consecuencias positivas. Por ejemplo, dado que la fibra aumenta el volumen de la dieta sin añadir calorías, puede tener un efecto saciante y ayudar así a controlar el peso.

Para beneficiarse de todos los efectos de la fibra es importante variar las fuentes de fibra en la dieta. Las dietas con frutas, verduras, lentejas, alubias o garbanzos, cereales integrales y frutos secos no sólo proporcionan fibra alimentaria, sino que aportan además otros nutrientes y componentes alimentarios fundamentales para una salud óptima.

Fuente: EUFIC (Consejo Europeo de Información sobre la Alimentación)

Boletin 17 ok 20/9/05 16:36 Página 9

Noticias • Noticias • Noticias • Noticias

Aceite de oliva y fritura de alimentos

Recientemente, el grupo Borges ha decidido la venta de un aceite mezcla de oliva y girasol (84% de girasol, 14% de oliva virgen y 2% de antiespumante) en contra de la legislación española. La decisión ha sido parada por la Generalitat catalana y ha despertado la oposición del Ministerio de Agricultura, como informó el diario *El País* en el mes de julio. Las mezclas en el aceite de oliva en España están prohibidas por un Real Decreto de 1983, aunque la normativa de la Unión Europea sobre etiquetado las permite. La postura de la empresa es la de "ofrecer al consumidor un aceite de calidad, a buen precio".

Desde una perspectiva alimentaria, esta mezcla promueve en realidad un mayor consumo del aceite de girasol, y, desde una perspectiva científica, el aceite de girasol no es el más adecuado para su uso en las frituras de alimentos, ya que sufre una mayor degradación con las altas temperaturas facilitando la producción de radicales libres, sustancias que en exceso pueden ser tóxicas. Además, un exceso de ácidos grasos poliinsaturados, como los contenidos en el aceite de girasol, aumenta la oxidación del colesterol produciendo un mayor riesgo cardiovascular. Al contrario, el uso de aceite de oliva promueve un menor riesgo cardiovascular y es la grasa ideal tanto en crudo como en la fritura de alimentos.

Los chefs neoyorquinos, sin aceites con ácidos "trans"

Los ácidos grasos denominados "trans" son dañinos para la salud porque aumentan los niveles de colesterol y también disminuyen el HDL (colesterol bueno). Se producen cuando a determinados aceites vegetales, que a temperatura ambiente son líquidos, se les somete a un proceso de hidrogenación (saturación industrial) para cambiar su textura y conseguir grasas sólidas que puedan ser utilizadas por la industria alimentaria para su utilización en los precocinados y en los productos de bollería industrial. Un ejemplo de hidrogenación son las margarinas "duras" o el que se produce con los aceites de palma y coco ricos también en grasas saturadas (sin embargo, hay margarinas que se pueden recomendar, ya que no tienen ácidos grasos "trans").

El origen principal de las grasas "trans" son algunas margarinas, galletas, pastas, tartas y otros alimentos precocinados. Para evitar las grasas "trans" la única vía segura es utilizar alimentos frescos y evitar en lo posible los alimentos procesados.

Recientemente, el alcalde de Nueva York ha comenzado una campaña contra una de las causas de mortalidad que afectan a los estadounidenses: las grasas en determinados aceites de cocina que provocan enfermedad cardiovascular, obesidad y diabetes. Con una medida sin precedentes, envió una carta y un folleto informativo a los cerca de 20.000 restaurantes y 14.000 supermercados de la ciudad. En ésta les pidió el cambio de aceite y no utilizar las grasas "trans".

Según una investigación, al menos el 30% de los restaurantes utiliza aceites o grasas con ácidos "trans". La alternativa es utilizar productos más sanos, como el aceite de oliva.

Aceite de oliva y salud

El consumo de aceite de oliva debería ser iniciado en la infancia y se debería mantener durante toda la vida

Recientemente, se han publicado en *European Journal Clinical Investigation* (2005; 35: 421-4) las conclusiones de una conferencia internacional sobre los efectos saludables del aceite de oliva celebrada en Jaén en octubre del 2004 (ver boletín n.º 15). En ellas se destaca que el consumo de aceite de oliva en el contexto de una dieta saludable como la mediterránea disminuye el riesgo cardiovascular al mejorar el perfil lipídico (colesterol y colesterol-HDL), la presión arterial, el metabolismo de la glucosa así como la tendencia a la oxidación y la trombosis. También puede tener un efecto protector contra el deterioro cognitivo, la enfermedad de Alzheimer y ciertos tipos de cáncer, por lo que su consumo aumenta la longevidad.

El efecto protector del aceite de oliva sobre la salud puede ser más importante en las primeras décadas de la vida. Por tanto, el consumo de aceite de oliva debería ser iniciado en la infancia y se debería mantener durante toda la vida.

Boletin 17 ok 20/9/05 16:37 Página 10

Noticias • Noticias • Noticias • Noticias

Estatinas y cáncer

Un estudio en el Reino Unido, publicado en *Atherosclerosis* (2005; 179: 293-8) analiza la mortalidad no coronaria y el riesgo de mortalidad por cáncer en 2.871 personas con Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota (HF) que recibieron consejos sobre cambios en el estilo de vida y tratamiento con estatinas. El seguimiento a lo largo de 18 años ha demostrado una reducción en la mortalidad por cáncer.

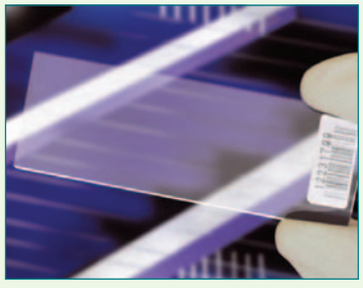
Desde la introducción de las estatinas, el pronóstico de la enfermedad coronaria o cardiopatía isquémica en las personas con HF ha mejorado. En este estudio se redujo un 30% la mortalidad coronaria, aunque el 60% de las muertes contabilizadas fueron por cardiopatía isquémica, lo que todavía significa que fue dos veces y media mayor que en la población general. Sin embargo, la mortalidad global de la cohorte fue similar a la de la población general, debido a que la mortalidad por cáncer (19%) fue inferior a la esperada, especialmente en el de localización respiratoria.

Aunque los autores sugieren la posibilidad de que las estatinas tengan un efecto antitumoral, también destacan que el consejo en esta población de consumir una dieta saludable, aumentar el ejercicio físico y dejar de fumar se puede asociar con un significativo descenso de la mortalidad por cáncer.

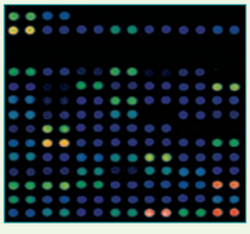
Alimentos y salud en los niños

Un informe, publicado en noviembre de 2004 en el Reino Unido y titulado "Buscando innovación en las comidas saludables de las escuelas", encontró que las comidas sanas hechas con ingredientes frescos no procesados conducen a una mejora en la conducta de los escolares. Los alumnos que comen estos alimentos saludables y que tienen acceso al consumo de agua en lugar de otras bebidas de cola y soda, tienen una mejor concentración y están más tranquilos en clase. Además de un aumento en la capacidad para aprender, es menos probable que ellos se ausenten de la escuela.

Lipochip y detección genética de la HF



Recientemente, se han publicado en *Clinical Chemistry* (2005; 51: 1137-44) los datos del primer biochip en el mundo para el diagnóstico genético rápido y barato de la Hipercolesterolemia Familiar (HF), comercializado por la compañía española Lácer y en cuyo desarrollo ha tenido un papel importante la Fundación Hipercolesterolemia Familiar. En este artículo se describen los datos técnicos y su utilización en 407 pacientes con sospecha clínica de HF en la primera versión, que incluía 118 mutaciones distintas (117 para el gen del receptor LDL y 1 para el gen de la Apo B). El biochip emplea sondas que reconocen determinadas secuencias en el gen donde se localizan las mutaciones. También se analizó el riesgo cardiovascular según el tipo de mutación. Los pacientes portadores de una mutación de alelo nulo (sin actividad residual de proteína) tenían un mayor riesgo cardiovascular que los portadores de mutaciones menos graves.



La actual versión de la plataforma Lipochip® disponible desde julio integra además del chip de ADN, dos etapas diagnósticas adicionales: la detección de grandes reordenamientos y la secuenciación automática. Con esta nueva versión se pueden detectar más de 220 mutaciones puntuales distintas, además de 19 grandes reordenamientos y nuevas mutaciones a través de la secuenciación completa en los casos de sospecha clínica de HF en los que la utilización del mencionado Lipochip® haya sido negativa. Este método de diagnóstico rápido y fiable permitirá la detección de un gran número de personas y familias con HF en España y sienta las bases para el futuro desarrollo de un biochip internacional.

Boletin 17 ok 20/9/05 16:37 Página 11

Noticias de la Fundación

La Fundación estrecha relaciones con Chile

Durante el mes de agosto se han celebrado las II Jornadas Hispano-Chilenas de Actualización en Dislipidemias organizadas por la Universidad de Valparaíso y la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF). Las conferencias, que han tenido lugar en la Clínica Las Condes de Santiago y en la Universidad de Valparaíso, han destacado la importancia del diagnóstico precoz de la Hipercolesterolemia Familiar (HF) para prevenir la enfermedad cardiovascular prematura.

En estas jornadas se ha presentado la experiencia española en el diagnóstico genético de la HF con el chip de ADN conocido como Lipochip® y, así mismo, se han presentado los datos genéticos de los primeros casos chilenos con HF que se han detectado con el Lipochip®. Esto ha permitido conocer que la mayoría comparten mutaciones con España, probablemente debido al pasado histórico de ambos países. En estas jornadas se anunció un proyecto de colaboración para la identificación de familias chilenas mediante el diagnóstico genético, materializado por una ayuda de la Universidad de Valparaíso y dirigido por la Dra. Ada Cuevas, de la Clínica Las Condes, el Dr. Carlos Alonso y el genetista Dr. Francisco González, de la mencionada universidad.

Representantes de AstraZeneca, Fundación HF y Universidad de Valparaíso

La importancia del proyecto fue recogida por el principal diario de Chile, *El Mercurio*, en su edición del sábado 13 de agosto con la presencia de una familia con HF y una entrevista al Dr. Rodrigo Alonso, de la Fundación HF. Durante las mencionadas jornadas también se firmó un acuerdo entre la Universidad de Valparaíso, la Fundación HF y la compañía AstraZeneca mediante el cual se facilitará la estancia de un médico chileno en España para la formación en HF.

Colaboración entre la Fundación HF y Holanda

Durante el 26 y 27 de agosto los Drs. Rodrigo Alonso y Pedro Mata, de la FHF, y el Dr. Sergio Castillo, de la unidad de diagnóstico genético de la compañía Lácer, celebraron una reunión en Ámsterdam con los Drs. Peter Lansberg y Joep Defesche, responsables respectivamente de la coordinación clínica y genética del programa estatal holandés de diagnóstico genético de la HF.

En esta reunión se compartió información sobre los programas de detección de la HF en ambos países y se establecieron las bases para intercambiar información y metodología en los análisis genéticos, ya que los dos países son los que tienen un mayor número de personas con diagnóstico genético de HF en el mundo. En Holanda se han identificado unas 300 mutaciones diferentes y en España más de 240, dato que supone más de la mitad de las mutaciones identificadas en el gen del receptor de las LDL a nivel mundial. Y ambos países comparten más de 60 mutaciones.

Así mismo se analizaron las bases de datos del Registro holandés y español de HF para que en un futuro próximo se pueda tratar de homogeneizar las mencionadas bases de datos y así poder comparar características demográficas, clínicas y genéticas entre ambos países.

Boletin 17 ok 20/9/05 16:37 Página 12

Recetas de Otoño

Crema de lechuga con guisantes

Ingredientes (para 4 personas)
- 1 lechuga
- 1 cebolla
- 1 puerro
- 50 g de espinacas
- 1 litro de agua
- 80 g de guisantes congelados
- Aceite de oliva vírgen (20 ml)

Preparación
La cebolla la pelamos y la picamos en tiras finas, la colocamos en una cazuela y la rehogamos con el aceite. Lavamos y troceamos la lechuga, las espinacas y el puerro y se lo añadimos a la cebolla cuando esté hecha. Rehogamos todo junto durante 2 minutos, añadimos el litro de agua y dejamos hervir durante 20 minutos. Trituramos todo con la batidora hasta conseguir una crema fina y uniforme. En el momento de servir añadimos los guisantes (crudos pero descongelados) por encima de la crema.

Utensilios
Una cazuela, una batidora

Albóndigas de pollo con patatas

Ingredientes (para 4 personas)
- Pechuga de pollo picada (400 g)
- Ajo (2 unidades)
- Miga de pan (2 rebanadas)
- Pimienta blanca
- Nuez moscada
- Perejil
- Patatas pequeñas (200 g)
- Aceite de oliva virgen (40 ml)

Preparación
Al pollo picado añadir los ajos, el perejil y la miga de pan picados finamente. Sazonar con pimienta y nuez moscada. Mezclar y dejar en el frigorífico durante 1 hora. Hacer las albóndigas pequeñas, untarlas con aceite y hacerlas en una sartén antiadherente, a fuego medio para que se hagan por dentro. Acompañar con patatas pequeñas hervidas o al vapor.

Utensilios
Una sartén, una cazuela

Puré de manzana

Ingredientes (para 4 personas)
- 6 manzanas golden
- 40 g de azúcar
- 1/2 limón
- 2 hojas de menta fresca
- 1 ramillete de menta para decorar

Preparación
Pelar las manzanas y trocear (apartar 4 rodajas para decorar). En una cazuela colocar las manzanas y añadir el azúcar, unas hojas de menta y el zumo de medio limón. Cocer a fuego lento durante 30 minutos. Una vez cocidas triturar todo y dejar enfriar. Reservar en el frigorífico. En el momento de servir sacar del frigorífico y colocarlo en copas individuales decorando con unos ramilletes de menta fresca y una rodaja de manzana.

Utensilios
Una cazuela, una batidora

Valor nutricional total del menú
(por ración)
Energía: 620 kcal
Proteínas: 28 g (18%)
Hidratos de carbono: 79 g (51%)
Grasas totales: 21 g (31%)
- Saturados: 3,6 g (5%)
- Monoinsaturados: 13 g (19%)
- Poliinsaturados: 3 g (4%)

Colesterol: 87 mg
Fibra: 11,4 g

Comida tipo de un día, planificada para una dieta de 2.000 kcal, con una distribución de principios inmediatos equilibrada, un aporte graso principalmente de origen monoinsaturado y un contenido bajo en colesterol y alto en fibra. Esta comida incluye 30 g de pan blanco (una pulga). Las recetas son para 4 raciones.

María Garriga
Dietista de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar
fundacioncohorte@telefonica.net

Boletin 17 ok 20/9/05 16:37 Página 13

Cartas a la FHF

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 y correos electrónicos.

Más problemas con la aportación reducida

Utilizo el canal que nos proporciona la revista de nuestra asociación para explicar mi caso e insistir a la Administración en la necesidad de conocer el camino a seguir para conseguir la aportación reducida al tratamiento de la Hipercolesterolemia Familiar (HF). Tengo 49 años y vivo en Barcelona con una operación de tres "bypass" desde hace cuatro años, originada por la hipercolesterolemia genética, pues presentaba cifras de colesterol de 450 y 500 mg/dl, a las que quizás yo no les di la debida importancia en mi juventud. Tampoco conseguí llegar entonces a los especialistas, ha sido después de la intervención quirúrgica cuando he conseguido llegar a los expertos. Desde mi experiencia, son muchos los mensajes que desde estas líneas deseo transmitir a otras personas que como yo presentan HF, quizás el más importante es que el colesterol nunca me ha dolido, pero que poco a poco me ha ido obstruyendo las arterias, hasta llevarme al quirófano. A partir de ahí, nada ya ha sido igual. Y de aquí, extraigo mi primer mensaje: "Hay que controlar el colesterol antes para que esto no ocurra". Desde la operación hemos conseguido bajar el colesterol, gracias a los fármacos (estatinas) que han ido variando, aunque el verdadero control no se ha producido hasta que ha salido el Ezetrol, que combino con Crestor (rosuvastatina), una estatina de nueva generación que aún no se comercializa en España. Mi segundo mensaje es: "Prevenir es más barato que intervenir". Por lo tanto, pido a la Administración la misma consideración para el Ezetrol que para las estatinas, ya que en mi caso, como me imagino le sucederá a otras muchas personas, no existe otra alternativa para controlar el colesterol. Y además, propongo la emisión de una tarjeta única para ahorrar tiempo y dinero. En mi caso, llevo más de un año con el informe médico, documento acreditativo de la HF, yendo de un sitio para otro, y todavía no he conseguido la aportación reducida. ¿Me pueden ustedes ayudar?

Manel Pérez Fenández
Barcelona

Su caso no nos resulta nada extraño, porque son muchas las personas que como usted llaman a la Fundación buscando ayuda. Y también habrá leído en el boletín otras muchas cartas en las que los pacientes manifiestan igualmente su desesperación ante la burocracia y ante la falta de criterios homogéneos incluso dentro de una misma comunidad autónoma. Este tema no está resuelto todavía. Desde la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) enviaremos a primeros de septiembre una carta a las Consejerías de Sanidad, para asegurarnos todos los pasos a seguir dentro de cada una de ellas. Tan pronto como nos contesten, se pasará la información a la página web de la FHF, para que esté al alcance de todos. Respecto al Ezetrol, esperamos que pronto pueda ser considerado de aportación reducida. Respecto al Crestor, como usted muy bien sabe, todavía no está comercializado en España.

El Ezetrol, sin aportación reducida

Mi hijo y yo somos socios de la FHF y el motivo de ponerme en contacto con ustedes es para decirles que gracias a la Fundación nos hemos enterado de muchas cosas que con anterioridad nadie nos había explicado. Y es que cuando se sufre esta enfermedad que requiere seguir tratamiento farmacológico de por vida, con una agregación familiar tan importante, son muchas las preguntas que nos hacemos cada día. En el caso de mi hijo de 31 años, mi agradecimiento es aún mayor, porque gracias a ustedes pudimos informar a nuestro médico de la existencia del Ezetrol, que desde hace unos meses lo toma combinado con la atorvastatina y es lo que al fin le está controlando la hipercolesterolemia. Sin embargo, no entra en aportación reducida. ¿Cómo es posible que la Administración sea tan corta de miras?

Mª Teresa Letona Gaspar
Santurce (Vizcaya)

Son muchas las cartas que se reciben en la Fundación de personas que estando en su misma situación no entienden porqué el Ezetrol no se considera de aportación reducida. La razón principal es que cuando se aprobó el Real Decreto que considera las estatinas de aportación reducida, aún no se comercializaba el Ezetrol en nuestro país. Sin embargo, en estos momentos son muchas las personas que como ustedes se están beneficiando de la combinación del Ezetrol con una estatina. Y este hecho debe tenerlo en cuenta la Administración para su aprobación.

Dificultades en El Bierzo

Soy socio de la FHF, y me dirijo a ustedes para exponerles mi caso y el de mis tres hermanos que también tienen Hipercolesterolemia Familiar. Nos hicimos los primeros análisis de colesterol después de descubrir que a mi padre le dieron dos infartos de miocardio, el primero a los 55 años y el segundo, del que falleció, a los 74. Yo tengo 50 años, y sigo tratamiento con estatinas desde hace 12 años, junto con una dieta sana. Tengo dos hijas de 16 y 18 años que también han heredado la hipercolesterolemia, pero a ellas se les hizo análisis a los 4 años, y gracias a la detección precoz hacen una dieta adecuada desde pequeñitas junto con el tratamiento farmacológico. Hemos tenido mucha suerte con la Dra. M. A. Penacho que nos lleva, en el Hospital del Bierzo de Ponferrada, al que pertenecemos. Sin embargo, no nos autorizan la aportación reducida porque nos falta un punto para cumplir los criterios que se requieren. A mí me cuesta entender que una historia

»

Boletin 17 ok 20/9/05 16:37 Página 14

»

familiar tan clara de HF no sea lo suficientemente acreditativa. Ya sólo me queda la esperanza del estudio genético, pero por el momento no se está haciendo en este centro. ¿Saben ustedes si en algún otro hospital de la Comunidad de Castilla y León se hace? No nos parece justo que tengamos que seguir pagando la medicación para toda la familia durante toda la vida.

Secundino Carrera García
Ponferrada (León)

Me tratan en el Hospital del Bierzo, y me dirijo a ustedes para que me publiquen esta carta en el boletín de la FHF. Soy socio de la Fundación, y les agradezco que me permitan expresar mi situación, que es incomprensible. Tengo 49 años, y sigo tratamiento con estatinas desde hace tiempo, ya que en mi familia tenemos HF. Afortunadamente, mis hijos no toman medicación por el momento. Pero a mí me cuesta mucho dinero, porque la tomo diariamente. Mi sorpresa, y también la del médico que me trata, ha sido que me falta un punto para cumplir los criterios que dan acceso a la aportación reducida. Por tanto, sólo me queda el derecho a la indignación, y decir a la Administración que en los temas médicos a veces no se puede aplicar la misma vara de medir para todos.

Domingo Pérez Martínez
Ponferrada (León)

Son numerosas las personas que desde las diferentes Comunidades nos plantean la misma pregunta: ¿por qué, si tenemos una HF con clara agregación familiar, no tenemos derecho a la aportación reducida al tratamiento crónico? Como ya hemos explicado anteriormente, los criterios clínicos a los que se asigna una puntuación sólo sirven para identificar el caso de HF más grave en la familia. A esta persona se le debería realizar el diagnóstico genético (único criterio de certeza) y posteriormente se debería realizar el mencionado diagnóstico genético a todos los familiares con cifras elevadas de colesterol. En el caso de las Comunidades que siguen un sistema de puntos, muchas de las personas con diagnóstico genético de HF en España, al igual que en otros países europeos, tienen una puntuación baja, especialmente los más jóvenes, que paradójicamente es la población que más se beneficiará de un diagnóstico y tratamiento precoz. Estos aspectos ya se han comentado a las autoridades sanitarias. Y esperamos que próximamente puedan ustedes tener acceso al diagnóstico genético como ya lo tienen en otras comunidades (ver página 3 del Boletín) y a la aportación reducida.

Necesidad de la LDL-aféresis

Somos los padres de Pablo Rivero García, un niño de Gran Canaria, que en septiembre de este año 2005 cumplirá cuatro años. En noviembre de 2002, después de aparecer una serie de manchas anaranjadas alrededor de sus articulaciones (rodillas, codos, muñecas, etc.), le realizamos un análisis de sangre que reveló que su nivel de colesterol en sangre era superior a 1.000 mg/dl. Fue en ese momento cuando mantuvimos el primer contacto con la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF), que nos ha asesorado y apoyado desde entonces.

Desde este momento comenzó todo un proceso de diagnóstico y tratamiento. Y, a través de la FHF, se realizó el estudio genético que confirmó que Pablo padece una Hipercolesterolemia Familiar de tipo homocigoto debida a una mutación en el gen del receptor LDL. Antes de cumplir dos años, y previa autorización del Ministerio de Sanidad, comenzó a tomar una combinación de ezetimiba y estatina, inicialmente pravastatina y desde hace un año simvastatina.

El tratamiento seguido hasta el momento, unido a su estricta dieta, ha dado un resultado esperanzador, ya que en el último análisis realizado el pasado día 19 de mayo, la cifra de colesterol total se sitúa en 663 mg/dl, y el colesterol LDL (colesterol malo) supone 612 mg/dl, lo que significa un descenso de aproximadamente un 40%. No obstante, las medidas llevadas a cabo hasta este momento son claramente insuficientes a juicio de los especialistas que le tratan y de la propia Fundación HF, quienes consideran que el tratamiento óptimo a partir de los 4 o 5 años sería la LDL-aféresis, para evitar el trasplante hepático a medio plazo.

Actualmente, no existe en Gran Canaria la tecnología necesaria para llevar a cabo la LDL-aféresis y, en concreto, la más adecuada para pacientes con la edad de Pablo. Por ello nos dirigimos a la FHF para solicitar su colaboración en el proceso de concienciación de las autoridades sanitarias de la Comunidad Autónoma de Canarias en la necesidad de invertir en este tipo de tratamiento, lo que permitiría incrementar la esperanza de vida no sólo de Pablo, sino de gran número de adultos que padecen hipercolesterolemia y que no responden al tratamiento farmacológico. No debemos olvidar que, desgraciadamente, esta patología tiene una incidencia muy elevada en esta Comunidad.

Les agradecemos una vez más su apoyo tanto a nivel técnico como humano. Y esperamos que esta carta sirva como testimonio de una realidad que necesita por parte de las autoridades sanitarias una respuesta adecuada.

Angeles García Repetto
Juan Manuel Rivero Martel
Gran Canaria

Por supuesto que contáis con el apoyo de la FHF, que como sabéis ya ha establecido contactos con el Gobierno de Canarias para referirles vuestra situación, al igual que ocurre con otras personas en España que se encuentran en situaciones similares. Porque en estos casos, la LDL-aféresis es la medida que debe ser asumida por el sistema sanitario a nivel nacional, como ya se viene haciendo en otros países europeos, para evitar la aparición de la enfermedad cardiovascular. Además también se evitaría el trasplante hepático.

Qué hace la FHF

FUNDACION HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

¿Qué hace la Fundación Hipercolesterolemia Familiar?

En la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, aconsejados y apoyados por profesionales de la Salud, ayudamos a todos los que están interesados en conocer mejor los riesgos de la enfermedad cardiovascular, sobre todo los riesgos del colesterol elevado.
Con el apoyo de especialistas, dietistas y personal preparado, la Fundación Hipercolesterolemia Familiar tiene como objetivo informar a las personas y/o a las familias con Hipercolesterolemia Familiar (HF). En general, a todos los que desean saber más acerca del colesterol elevado por razones de origen genético o heredado.
Concienciamos sobre la importancia de la HF.
Además de:

- Promover el bienestar de las personas con HF
- Apoyar el diagnóstico precoz de la HF
- Informar sobre los riesgos del colesterol elevado
- Mejorar la identificación de los factores de riesgo para evitarlos
- Defender una Organización de pacientes con HF en Europa

¿Qué puedo hacer yo?

Usted puede marcar una diferencia positiva en su bienestar y en el futuro de la Fundación HF, uniéndose a este proyecto solidario. Por ello, **les animamos a que rellenen la inscripción de socio**.

El Boletín informativo de la Fundación y su página web (www.colesterolfamiliar.com) les permitirá mantenerse al día en todo lo relacionado con la HF y el colesterol, no sólo a las personas con HF, sino también a los profesionales de la salud.

Socios protectores de la FHF

AstraZeneca

Almirall Prodesfarma
Almirall

Bristol-Myers Squibb

OBRA SOCIAL

Carbonell

ESTEVE

FLORA

Lacer

MSD

NOVARTIS

Pfizer
LA VIDA POR DELANTE

PULEVA

Schering - Plough, S.A.

¡Hágase socio de la Fundación!

Ahora tiene más ventajas. Además de ser parte integrante de un proyecto solidario, que desea avanzar en derechos sociales y en el conocimiento de la hipercolesterolemia familiar basado en una investigación de futuro, también puede recuperar el 25% de su aportación.

Según la Ley de Mecenazgo, "los contribuyentes del Impuesto sobre la Renta de las Personas Físicas tendrán derecho a deducir la cuota integra del 25% de la base de deducción determinada según lo dispuesto en el artículo 18". Desde la Fundación, les animamos a que nos envíen inscripciones, no sólo la suya, sino también las de sus familiares. ¡Todos juntos lo conseguiremos!

Para poder deducir su aportación en su declaración de la renta, hay que hacer la aportación a través de un banco y comunicar a la Fundación el número del carnet de identidad y la letra del NIF. La Fundación enviará a la Agencia Tributaria antes de que acabe el año un listado con los datos de las personas que cumplen las condiciones indicadas.

Felicitación de Navidad

En cuanto llega septiembre, parece que todos vemos la Navidad más cerca. Por eso, desde la Fundación empezamos a animar a los más pequeños a que nos manden sus dibujos, que publicaremos en el próximo número. Cualquier motivo navideño puede ser bueno para ilustrar nuestro Boletín. Esperamos sus dibujos. Gracias.

Encuesta

En el próximo número se publicarán los resultados de la encuesta de satisfacción, porque seguimos recibiendo respuestas. Así, invitamos a todas aquellas personas que aún no la han enviado a que lo hagan, porque necesitamos las opiniones de todos para seguir avanzando.

Publicaciones FHF

Si quiere recibir algún **folleto** o **publicación** de la Fundación Hipercolesterolemía Familiar, pídala por e-mail (colesterolfamiliar@terra.es), por teléfono (915042206/ 915570071) o por carta (Avda. Menéndez Pelayo 67, bajo. 28009 Madrid) y se lo enviaremos. Y lo mismo si necesita ejemplares de este **Boletín**, que se puede también descargar e imprimir en nuestra web www.colesterolfamiliar.com

¡Hágase socio!

Consejo editorial

Pedro Mata (médico y Presidente Fundación HF), Rodrigo Alonso (médico), María Teresa Pariente (secretaria de la Fundación HF), Gerardo Gonzalo (editor, miembro de la Fundación HF).

Señales de aviso de un ataque cardiaco

- 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.