

MEDICINA INTERNA

La mayoría de las personas con colesterol familiar está sin diagnosticar

MAYKA SÁNCHEZ, Madrid
 "Cuando un adulto joven, de treinta y tantos o cuarenta y tantos años, sufre un infarto de miocardio, lo más probable es que tenga hipercolesterolemia familiar, una enfermedad hereditaria que hace que los niveles de colesterol en la sangre estén muy elevados, generalmente entre 300 y 500 miligramos por decilitro", afirma Pedro Mata, jefe asociado de Medicina Interna de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

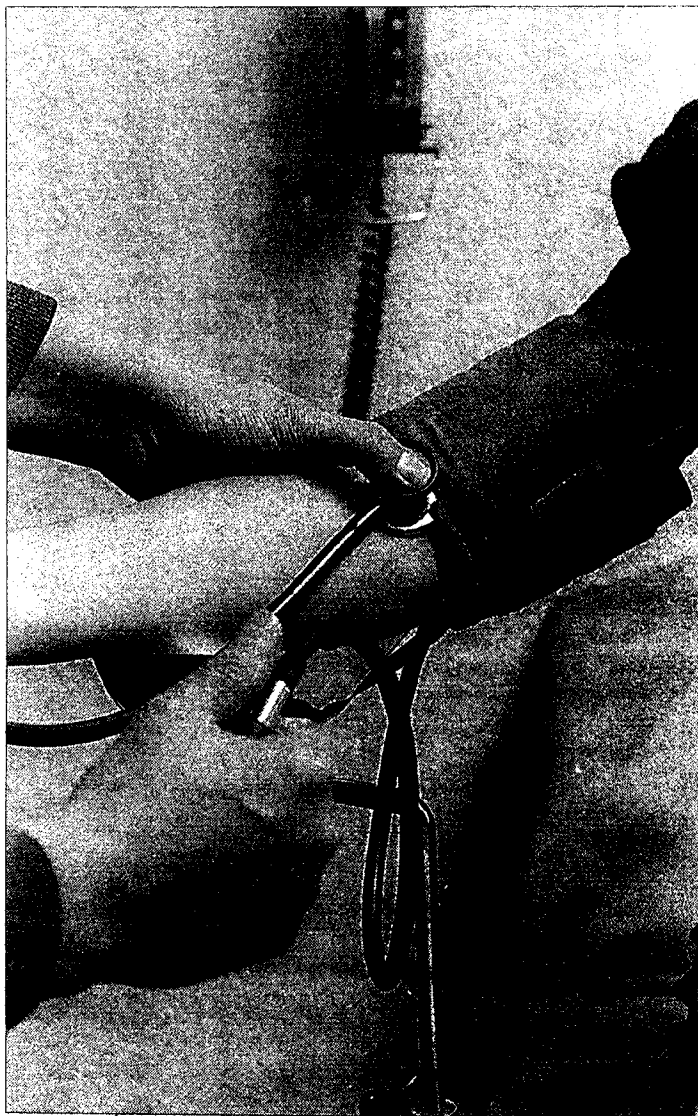
Se calcula que una de cada 500 personas padecen este proceso, que es una de las alteraciones metabólicas hereditarias más frecuentes. Las estimaciones señalan que de los 80.000 españoles que pueden sufrirlo, sólo un pequeño porcentaje conoce su enfermedad.

Según Mata, que es vicepresidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF), la mayoría de las personas que tiene este trastorno está sin diagnosticar.

"Al tratarse de una enfermedad que normalmente no da síntomas", explica, "la detección se hace muchas veces de forma casual, por un reconocimiento médico de la empresa o un análisis de sangre por cualquier otro motivo. No obstante, también es frecuente que si el médico ve las cifras de colesterol altas y normales las de los triglicéridos, que son otra sustancia grasa que hay en la sangre, es posible que no le dé mucha importancia cuando es una persona joven".

Éste es el caso, en palabras de Mata, de varios pacientes que han solicitado ayuda a la Fundación HF. "Ellos mismos han acudido a nosotros con la sospecha de que tenían este problema, al que, sin embargo, su médico no le había concedido importancia y lo atribuía a una alimentación inadecuada", cuenta.

"Es muy importante", alerta



RICARDO GUTIÉRREZ

La hipercolesterolemia y la hipertensión son dos graves riesgos cardiovasculares.

Mata, "que ante un diagnóstico de hipercolesterolemia familiar, todos los familiares consanguíneos se hagan un análisis de colesterol, con independencia de la edad, ya que también aparece en niños. Es normal encontrar en estos grupos familiares antecedentes de infarto precoz".

El colesterol es una sustancia grasa que se halla en la sangre y que desempeña funciones

como intervenir en la composición de las membranas de las células o en la producción de hormonas. Como indica el presidente de la Fundación HF, este lípido es eliminado de la sangre por receptores específicos para el colesterol transportado por las llamadas lipoproteínas de baja densidad (LDL o colesterol malo).

"Cada persona", añade, "tiene dos genes que codifican es-

tos receptores, uno de la madre y otro del padre. Un paciente con hipercolesterolemia familiar tiene el 50% de la dotación de receptores LDL normofuncionantes, mientras que el resto o no existen o no funcionan bien. Al disponer sólo de la mitad de los receptores necesarios, el colesterol malo no es eliminado, por lo que aumenta en la sangre y se va depositando en las arterias".

Un paciente tiene el 50% de posibilidades de transmitir a sus hijos el gen anormal. Por tanto, aproximadamente la mitad de ellos sufrirá también la enfermedad. Existen otras causas familiares de hipercolesterolemia, como la combinada y la poligénica. En la primera, que afecta al menos al 1% de la población (unos 300.000 españoles), los niveles de colesterol suelen ser normales durante la infancia y elevarse en la segunda o tercera década de la vida y los triglicéridos pueden estar altos o normales. En la segunda forma, que afecta al 3% de la población (casi un millón de españoles), las cifras de colesterol suelen estar elevadas de 40 a 70 miligramos por decilitro y los triglicéridos normales.

La importancia del diagnóstico precoz de este trastorno estriba, según Mata, en la prevención del infarto: "Actualmente disponemos de medidas dietéticas y farmacológicas muy eficaces. Un paciente que respete los controles que prescriba el médico, siga una alimentación baja en grasas saturadas y colesterol y no fume, además de cumplir la medicación, puede estar tranquilo. También es importante que tenga normal su tensión arterial, que mantenga un peso adecuado y que haga ejercicio".

La Fundación HF (teléfono 915 04 22 06), que integra a la asociación de pacientes con este problema, es nacional y pretende fomentar la investigación y el apoyo a las familias.