



Un boletín para la esperanza

Bienvenidos a este primer número del Boletín de la Hipercolesterolemia Familiar. El millón y medio de españoles que padecen este trastorno hereditario, muchos de ellos sin saberlo, no están ya solos. Ahora existe una Asociación, integrada por pacientes, que busca promover la salud y evitar las muertes por infarto de miocardio que provoca la hipercolesterolemia familiar.

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar pretende unir y dar apoyo a todas las personas que tienen colesterol heredado y servir de plataforma para estudiar la enfermedad y sus peculiaridades en España, con vistas a un tratamiento más específico. A este respecto, la Fundación va a poner en marcha en abril una investigación del ADN de sus pacientes para elaborar en el año 2000 el primer mapa genético de la enfermedad.

Y todo ello, con medios propios y la ayuda de instituciones privadas con sensibilidad social. La Fundación de Hipercolesterolemia Familiar es una organización privada independiente, constituida por pacientes y médicos, que cuenta con la colaboración de los profesionales médicos. Nuestro interés es sumar esfuerzos y reforzar la colaboración con organismos e instituciones públicos y privados, con un único objetivo: promover la salud y prevenir las muertes precoces, mediante la investigación, la educación y el tratamiento adecuado de la enfermedad.

Hacemos una llamada a todas las personas con hipercolesterolemia familiar a que se integren en esta Fundación. Es importante contar con una asociación fuerte para promover la investigación de esta patología, así como la educación y el apoyo a las familias con miembros afectados, muchos de los cuales no conocen su enfermedad.

La Fundación ha tenido ya una excelente acogida entre la clase médica, la Administración, los laboratorios farmacéuticos o la industria de la alimentación. Estamos sólo al principio del camino, pero ya caminamos. Están puestas las bases para crear unidades de lípidos en los principales hospitales del país. Se va a poner en marcha un estudio, para elaborar el mapa genético de la hipercolesterolemia familiar en España. Pronto haremos un estudio piloto de la incidencia de este trastorno genético en una pequeña provincia española. En un próximo futuro queremos iniciar conversaciones con el Ministerio de Sanidad para que pueda abonar un mayor porcentaje de los costosos medicamentos que precisan la mayoría de los pacientes.

En definitiva, la Fundación quiere enviar un mensaje de optimismo a las personas con este trastorno y a la sociedad: la hipercolesterolemia familiar es una enfermedad que se cobra muchas vidas pero que no es grave si se conoce y se trata adecuadamente, con información, investigación, dieta, fármacos y hábitos de vida saludables.

Pedro Mata
Jefe Asociado Servicio Medicina Interna. Fundación Jiménez Díaz. Madrid
Vicepresidente Fundación Hipercolesterolemia Familiar

Sumario

Personaje.....	2
Hacia un mapa genético del colesterol	2
Un laboratorio clave.....	3
Las estatinas, eficaces	3
Noticias de la Fundación	4
Romay Beccaría, en la Jornada de la Fundación	5
Los tres colesterolos.....	6
La Red de Unidades de Lípidos.....	6
Unidades prioritarias.....	7
Aceite de oliva contra el colesterol.....	7
El PP por la prevención.....	8

Personaje

Catalina Sánchez

Pta. Fundación de Hipercolesterolemia Familiar

Hace catorce años, le llamaron un día por teléfono y le dijeron que su madre había muerto. De repente: estaba cocinando y murió de un infarto, con 50 años. El médico de urgencia le puso sobre la pista de que podía "haber algo más", ya que su madre era muy joven. Y le sugirió que toda la familia se mirara el colesterol. "Nos miramos y los cuatro hermanos teníamos 380-400 (mg/dl). Y mis dos hijos también", comenta Catalina. A partir de ahí su vida cambió: revisiones periódicas, pastillas, resinas y cuidado con los alimentos. "No tengo miedo. Ahora estoy controlada", asegura Catalina, a quien le gustaría que sus dos hijos, con 19 y 20 años, se lo tomaran "más en serio". Cree en la prevención y piensa que la clave está en la información y el tratamiento. Por eso promovió, junto con su médico, el doctor Pedro Mata, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar.



Hacia un mapa genético del colesterol

La hipercolesterolemia familiar es un trastorno genético que produce un aumento del colesterol como consecuencia del defecto en un gen que es el que se encarga de retirar el colesterol que circula por la sangre y que se llama receptor LDL. Los dos científicos que descubrieron la causa de esta enfermedad, Goldstein y Brown, fueron galardonados en 1985 con el Premio Nobel de Medicina.

El gen del receptor LDL tiene el defecto, que se llama mutación, localizado en diferentes sitios. Por tanto, la causa del aumento del colesterol puede provenir de diferentes mutaciones. Actualmente se conocen en todo el mundo más de 500



causas distintas que dan lugar a esta hipercolesterolemia y seguro que quedan muchas otras por descubrir.

Sin embargo, se puede asegurar que es la enfermedad genética mejor estudiada. Pero todavía no se conocen todos los mecanismos implicados. Por ejemplo, se desconoce por qué hay tanta variabilidad en el colesterol entre las personas afectadas y la aparición de enfermedad coronaria entre sujetos con la misma mutación en el gen del receptor LDL.

Si conociéramos la mutación específica que tiene cada familia, se podría mejorar el diagnóstico de esta enfermedad en otras personas. Pero en España no disponemos de un mapa de mutaciones ni de un sistema organizado de diagnóstico, como tienen otros países. Para paliar este problema, la Fundación Hipercolesterolemia Familiar ha iniciado la tarea de elaborar este mapa de mutaciones en España, en colaboración con las unidades de lípidos y los distintos facultativos, que podrán disponer en un futuro de laboratorios especializados en genética, promovidos por esta Fundación, para averiguar la mutación específica de cada paciente.

Miguel Pocoví
Profesor Titular Dpto. Bioquímica y Biología Molecular
Universidad de Zaragoza

Un laboratorio clave

Zaragoza va a ser una ciudad clave para todos los enfermos de hipercolesterolemia familiar. Allí va a empezar a funcionar en abril el laboratorio de genética apoyado por la Fundación Hipercolesterolemia Familiar para investigar las alteraciones genéticas que están en el origen de esta enfermedad.

Instalado en el Departamento de Bioquímica y Biología Molecular de la Facultad de Ciencias de la Universidad de Zaragoza, contará con un equipo profesional coordinado por el profesor Miguel Pocoví.

A este laboratorio llegarán las muestras de sangre recogidas por las unidades de lípidos de toda España, para estudiar el ADN de los pacientes y las alteraciones genéticas más frecuentes. El objetivo es estudiar las muestras de mil pacientes de toda España, para poder disponer en el 2000 de un mapa genético suficientemente representativo, un estudio que la Fundación va a realizar con sus propios medios y con el apoyo de algunas empresas, como Laboratorios Lacer. Se pretende con ello definir las distintas mutaciones que se dan en las alteraciones genéticas de los enfermos de hipercolesterolemia familiar en España, para elaborar después un biochip (material de diagnóstico biológico rápido) que sirva para analizar a futuros pacientes.

Las estatinas, eficaces

La hipercolesterolemia familiar heterocigota, la más grave de las tres (ver recuadro *Los tres colesteroles*, en página 3), es una enfermedad hereditaria que presenta un elevado riesgo de infarto en edades tempranas si no se recibe tratamiento. Pero se ha abierto una gran esperanza con las estatinas, como pone de relieve un estudio británico publicado en la revista *Atherosclerosis* (nº 142 de 1999, págs 105-112). Según un estudio realizado durante 15 años entre 1.185 pacientes afectados de hipercolesterolemia familiar, se comprobó que la mortalidad

por infarto disminuyó sensiblemente a partir de 1992, cuando se introdujo un tratamiento más agresivo y eficaz con las estatinas.

Noticias de la Fundación

Jornada de presentación en Madrid



El pasado 28 de octubre, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar se presentó en público, durante unas Jornadas de puertas abiertas celebradas en el Hotel Palace de Madrid. La Fundación reunió a unas 300 personas, en su mayoría pacientes, junto a médicos, laboratorios farmacéuticos y periodistas, a los que se explicó con detalle sus objetivos, centrados en la información, prevención y tratamiento de esta enfermedad

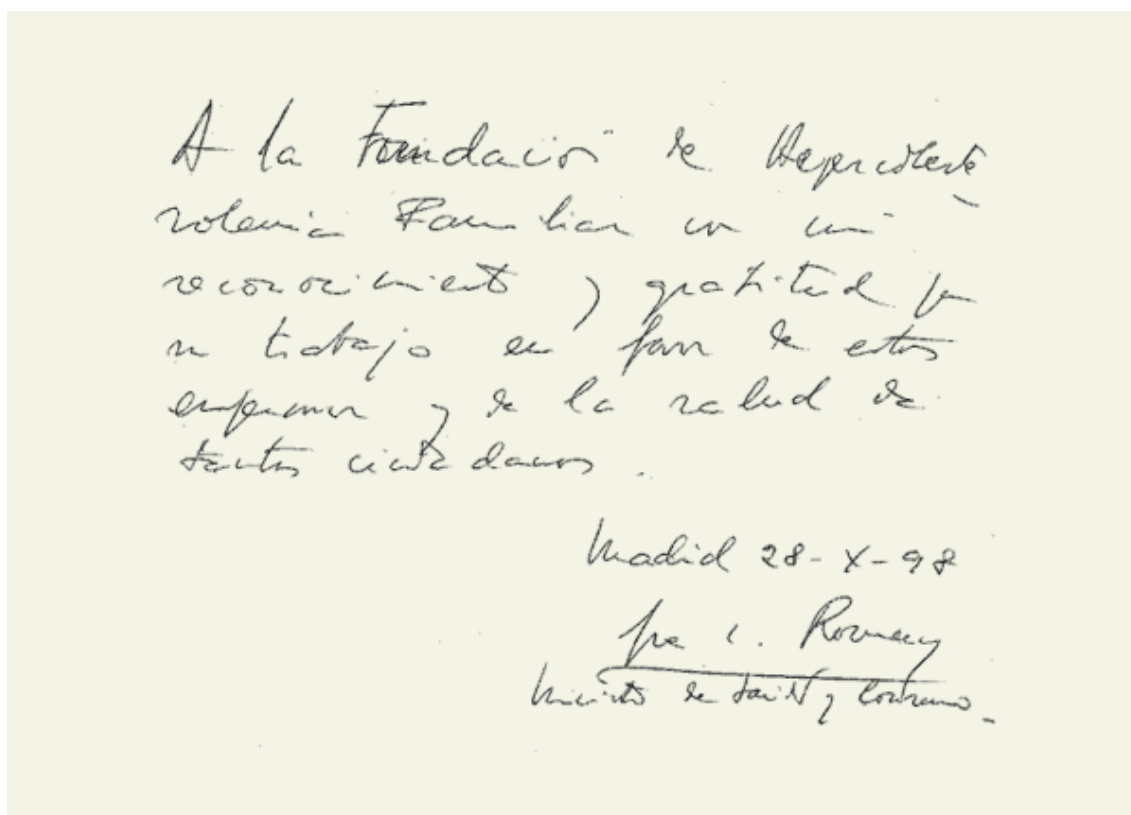
hereditaria. Los asistentes pudieron conocer más a fondo las características de la hipercolesterolemia familiar gracias a los paneles con información, gráficos y dibujos que se instalaron en la sala.

Previamente a estas Jornadas de puertas abiertas, se celebraron unas Jornadas científicas para que distintos especialistas explicaran a los médicos y profesionales interesados las características de la hipercolesterolemia familiar. "Las graves consecuencias de esta enfermedad quedan reflejadas en que el infarto de miocardio, angina de pecho y otros episodios cardiovasculares suponen la primera causa de muerte, por delante del cáncer, el sida o cualquier otra enfermedad", señaló el doctor Pedro Mata, presidente del Comité Científico de la Fundación. Y añadió: si analizáramos los niveles de colesterol de los supervivientes de un infarto, comprobaríamos que cerca de la mitad de ellos presentan alguna forma de hipercolesterolemia familiar".

Las Jornadas se clausuraron con distintas intervenciones, entre ellas las del ministro de Sanidad (ver recuadro). El doctor Pedro Mata insistió en la importancia de la prevención y quiso transmitir un mensaje de optimismo: "Con un correcto control y los tratamientos existentes, el riesgo es casi nulo y podemos prevenir los problemas cardiovasculares", señaló. Catalina Sánchez, paciente y presidenta de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, reiteró que cualquier enfermo puede estar tranquilo y llevar una vida normal siempre que se le diagnostique a tiempo, tenga un correcto tratamiento y cambie sus hábitos alimenticios. Y Lina Badimón, presidenta de la Sociedad Española de Arterioesclerosis, dio la bienvenida a la Fundación, señalando la importancia de crear una red de unidades de lípidos en los hospitales de toda España.

Romay Beccaría, en la Jornada de la Fundación

"La alimentación y el estilo de vida son claves"



El ministro de Sanidad felicitó a los promotores de la Fundación, asegurando que "contribuirá positivamente a difundir los conocimientos científicos existentes en torno a esta enfermedad y, sobre todo, a transmitir a todos los interesados mensajes positivos para prevenir y tratar las complicaciones y enfermedades que ocasionan la hipercolesterolemia y en especial, las relacionadas con el sistema circulatorio".

Tras hacer referencia a la importancia de esta enfermedad, ya que afecta a un 4 por 100 de la población, Romay Beccaría insistió en la necesidad de la prevención: "Sabemos que uno de los elementos fundamentales para controlar el colesterol y, en definitiva, para tratar esta enfermedad, es adoptar un estilo y un hábito de vida saludable, incrementando el ejercicio físico, reconduciendo nuestra dieta alimenticia, aumentando la ingesta de frutas, vegetales, legumbres, pescado y en especial de aceite de oliva, recuperando en definitiva nuestra dieta mediterránea, de reconocidos efectos beneficiosos sobre el aparato cardiovascular".

El ministro señaló que la Fundación Hipercolesterolemia Familiar "coincide en sus fines con un área de actividad que para el Ministerio tiene una alta prioridad, como es la lucha contra las enfermedades cardiovasculares y la difusión de hábitos y estilos de vida saludables, y a la que estamos dedicando importantes esfuerzos". Romay Beccaría recordó que su Ministerio está impulsando actuaciones en el ámbito escolar, dirigidas a prevenir el tabaquismo, el alcoholismo, la anorexia o la bulimia. Y comentó que se están actualizando las recomendaciones que figuran en el Consenso Científico para el control de la colesterolemia en España, promovido por el Ministerio hace una década.

El ministro finalizó reiterando su felicitación a la Fundación y asegurando que su labor reforzará las tareas que desarrolla el Sistema Nacional de Salud en la detección precoz y el tratamiento adecuado de la hipercolesterolemia familiar.

Los tres colesteroles

La hipercolesterolemia familiar es una enfermedad hereditaria que causa un aumento en los niveles de colesterol de la sangre. Los expertos estiman que aproximadamente un millón y medio de españoles tienen este colesterol heredado. Y lo más importante, según la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, es que el 70 por 100 de ellos no están diagnosticados ni en tratamiento.

Pero no todo el colesterol heredado es igual ni tiene las mismas consecuencias. Hay tres niveles:

- **Hipercolesterolemia Familiar Grave (HF):** Niveles de colesterol de 300 a 500 (mg/dl), con triglicéridos normales (menos 200 mg/dl). Afecta a unos 80.000 españoles, pero sólo una pequeña parte sabe que tiene la enfermedad y está siendo tratado. La persona con H.F. tiene el 50% de probabilidades de transmitir el gen anormal a su descendencia.

El enfermo tiene grandes posibilidades de un infarto muy joven: el 75 por 100 de los hombres que no han sido tratados tendrán un infarto antes de los 60 años y las mujeres antes de los 70 años.

- **Hipercolesterolemia Familiar Combinada (HFC):** A diferencia del anterior, los pacientes afectados de HFC pueden tener niveles normales de colesterol durante la infancia y ser diagnosticados en la treintena. Afecta a unos 400.000 españoles. El diagnóstico se realiza cuando en una misma familia existen sujetos con colesterol y triglicéridos elevados.

Es una enfermedad hereditaria que aumenta la probabilidad de padecer precozmente un infarto: antes de los 55 años en los hombres y de los 65 años en las mujeres.

- **Hipercolesterolemia Poligénica (HP):** Es la causa más frecuente de hipercolesterolemia genética. El colesterol suele estar entre 250-325 (mg/dl). Está motivada por interacción de factores genéticos y ambientales, especialmente una dieta rica en grasas saturadas. A menudo, estos pacientes tienen antecedentes de familiares con infarto precoz y elevado colesterol. Afecta aproximadamente a 1.000.000 españoles.

Este tipo de hipercolesterolemia predispone a un mayor riesgo de infarto, tanto en los hombres (entre los 55 y los 70 años) como en las mujeres (entre 65 y 75 años).

La Red de Unidades de Lípidos

Ya está en marcha una vieja idea de todos los profesionales que tienen relación con la hipercolesterolemia familiar y las enfermedades coronarias: la creación de una red de unidades ó clínicas de lípidos en los principales hospitales de España. Estas unidades deben constituir la base de estudio, prevención y tratamiento de la hipercolesterolemia familiar.

Por iniciativa de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, un grupo de 50 médicos especialistas (internistas, cardiólogos, endocrinos, médicos de atención primaria) se reunieron el 4 de febrero en Madrid para sentar las bases de un trabajo conjunto en toda España. Eran profesionales de 13 autonomías, que acordaron integrar sus trabajos con los de la Fundación, apoyados en las unidades de lípidos existentes y en otras nuevas que se van a constituir en toda España.

En dicha reunión se tomaron tres importantes acuerdos. El primero, crear un registro nacional de pacientes de hipercolesterolemia familiar, centralizado en Madrid, en las oficinas de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar. Segundo, acordar un protocolo de recogida de datos que sirva de base común para recabar los datos de los enfermos que tratan. Ello incluye la toma de una muestra de sangre, para estudiar el ADN de los pacientes y estudiar la alteración de los genes que provoca la hipercolesterolemia familiar (ver página 5). Y en tercer lugar, la mayoría de estos profesionales se comprometieron a representar a la Fundación Hipercolesterolemia Familiar en su ciudad.

Unidades prioritarias

Una de las prioridades de la Sociedad Española de Arterioesclerosis (SEA) ha sido siempre la creación de una red de unidades de lípidos que organizaran y estructuraran la relación científica, profesional y asistencial de los distintos grupos que trabajan en lípidos y su implicación en la arterioesclerosis.

Estas unidades son básicas para la prevención de la arterioesclerosis y sus complicaciones clínicas, por lo que son una prioridad para la SEA. Ahora, la existencia de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar permite dar una función a esta red de unidades de lípidos en un grupo de pacientes que necesitan de una organización estructurada para su tratamiento.

A corto plazo, la Sociedad Española de Arterioesclerosis pretende la homologación de estas unidades, de acuerdo a un documento preparado por la Junta de la SEA, con expertos invitados, y publicado en nuestra revista "Clínica en Investigación en Arterioesclerosis". Como paso posterior, se presentará la red de unidades de lípidos en el Ministerio de Sanidad para conseguir su acreditación.



*Prof. Lina Badimón
Pte. Sociedad Española de Arteriosclerosis*

Aceite de oliva contra el colesterol

Aunque la mayoría de las hipercolesterolemias familiares necesitan tratamiento farmacológico, las medidas dietéticas como la reducción de las grasas saturadas y el colesterol son fundamentales.

El aceite de oliva es una excelente medida contra el colesterol y la arterioesclerosis. Ya se sabe que las grasas y los aceites son nutrientes indispensables para la vida y una parte importante de la alimentación humana. Pero el aceite de oliva es el único que se consume en su estado virgen

o natural y tiene un alto contenido en ácidos grasos monoinsaturados (ácido oleico) y un bajo contenido en ácidos grasos poliinsaturados. Además, contiene vitamina E y otros antioxidantes. Precisamente, esta composición es la que da al aceite de oliva una gran ventaja sobre las otras grasas vegetales y le hace más resistente a los fenómenos de oxidación.

Pero lo principal para los pacientes con colesterol elevado es que el aceite de oliva reduce el colesterol malo (LDL) y mantiene e incluso eleva el colesterol bueno (HDL). Además, protege la pared vascular y reduce el riesgo de trombosis. También mejora la tensión arterial y en los pacientes diabéticos, disminuye los niveles de glucosa plasmática y las necesidades de insulina.

Por todo ello es muy recomendable utilizar el aceite de oliva en nuestra dieta, para prevenir y ayudar a corregir enfermedades cardiovasculares.

El PP por la prevención

Una ponencia del pasado Congreso del PP, la referida a "La España de las oportunidades", apuesta decididamente por la prevención en la política sanitaria.

Su autor, Eduardo Zaplana, insiste en la necesidad de acentuar la atención preventiva y paliativa porque el modelo sanitario "ha descuidado el impulso y desarrollo de programas preventivos y de cuidados no curativos". Y añade: "Se deberán incrementar las campañas de prevención de las enfermedades con mayor morbilidad". En la línea de impulso a la prevención, la ponencia propone "prestar especial atención al control e higiene de los alimentos, a la formación de los ciudadanos en materia de salud y al reforzamiento de las políticas de apoyo y formación al consumidor". Y defiende un Sistema Nacional de Salud asentado en la atención primaria, procurando que "los procedimientos preventivos, diagnósticos y terapéuticos se lleven a cabo con el nivel de calidad más elevado".

Unas ideas que no podemos más que aplaudir desde esta fundación, que espera se pongan en práctica en la política sanitaria, ya que la prevención, la educación y el cambio de los hábitos alimentarios además del tratamiento farmacológico, son elementos claves para luchar contra los riesgos derivados de la hipercolesterolemia familiar.