



## Avanzamos

Han pasado siete meses desde nuestro primer Boletín y en este tiempo hemos dado pasos de gigante. Nuestra Fundación de Hipercolesterolemia Familiar nació hace dos años, del esfuerzo y el tesón de unos pocos, no más de veinte personas entre pacientes y médicos. En abril ya eramos quinientos y ahora, antes de acabar el año, ya somos unos 2.000. Y cada día llama alguien al teléfono de nuestra Fundación, pidiendo información y haciéndose socio. Somos ya muchos, pero hace falta seguir creciendo.

La Fundación ha calado a fondo entre la clase médica. Son muchos los profesionales que nos piden información y que quieren colaborar. La Fundación ha estado presente en estos meses en muchas reuniones profesionales, dentro y fuera de España. Y en estos meses, se ha presentado en público en Madrid, Cataluña, Aragón, Castilla y León, Galicia, Valencia y, en Murcia.

Otra cuestión que avanza es la creación de unidades de lípidos en los principales hospitales. Ya son realidad en muchas provincias y en otras se están creando. Desde aquí hacemos una llamada a los profesionales para integrarse en estas unidades, con objeto de coordinar todo el trabajo y tratamiento de los pacientes.

Y ya ha dado sus primeros frutos uno de los proyectos más ambiciosos de la Fundación: la elaboración de un mapa genético de España, gracias a los trabajos del laboratorio de la Universidad de Zaragoza, que ya ha recibido 350 muestras de sangre de toda España y cuyo objetivo ahora es analizar 1.200 muestras en el plazo de un año. De momento ya está listo el mapa genético de Aragón, pero antes de que termine el año 2.000 estará elaborado el mapa genético preliminar de todo el país.

Y hablando de Europa, nuestra Fundación es pionera y promotora de un movimiento para crear una organización de pacientes con colesterol heredado en todo el continente. De momento, ya hay un esbozo de organización con la integración de tres países: España, Gran Bretaña y Holanda. Y para el año 2003 se espera que estén integrados diez países europeos. Además, se va a intercambiar información, homogeneizando las revistas que publican las organizaciones o Fundaciones de los distintos países, empezando por este número del Boletín, que como ven cambia de formato y amplía su número de páginas. Y ya estamos en Internet, ya tenemos página web ([www.colesterolfamiliar.org](http://www.colesterolfamiliar.org)).

Seguimos siendo económicamente autosuficientes y no recibimos ayudas públicas. Pero contamos con la ayuda económica y la colaboración de numerosas empresas y laboratorios, que han creído en este proyecto. Un ejemplo reciente ha sido el anuncio de leche semiFlora en televisión, donde aparece el rótulo de nuestra Fundación. Creemos que esta es una vía muy fructífera y que empresas y organismos pueden colaborar con la Fundación en numerosos proyectos.

Y el último paso importante que hemos dado, la iniciativa de presentar al Gobierno y a las fuerzas políticas y sociales una propuesta de aportación reducida, para que los pacientes que sufren hipercolesterolemia familiar grave sólo tengan que pagar una cantidad mínima, 5.000 pesetas al año, por los medicamentos que han de tomar para controlar sus niveles de colesterol. Una propuesta justificada por razones sanitarias y sociales y que, además, no cuesta dinero.

Estos son nuestros proyectos y nuestros logros. Avanzamos. Y tenemos muchas tareas por delante. Necesitamos la ayuda y colaboración de todos. Os esperamos.

## Sumario

Personaje.....	2
Aportación reducida para los medicamentos .....	3
Un importante gasto familiar .....	4
Mínima factura .....	5
Una propuesta que ahorra dinero .....	5
Así se trata la hipercolesterolemia familiar .....	6
La dieta es la clave.....	8
Europa contra el colesterol .....	8
Tres revistas .....	9
Niños con colesterol.....	10
Recetas de invierno .....	10
Buceando en el ADN.....	14
Aragón: Primer mapa genético del colesterol.....	15
www.colesterolfamiliar.org .....	16
Un anuncio diferente .....	17
Una encuesta reveladora .....	17
Miedo a dañar el hígado .....	18

## Personaje

*Antonio Fidalgo*

*Secretario Fundación de Hipercolesterolemia Familiar*

Hace 9 años que su médico de cabecera le mandó un análisis de sangre, buscando una alergia. Y lo que encontró fue 430 de colesterol. "¿Tú qué comes?", le preguntó la doctora. Y le puso a dieta. Bajó 5 kilos, pero el colesterol seguía en 400. Y a los pocos meses acabó como paciente del doctor Mata. Empezó a tomar estatinas y en seis meses tenía el colesterol por debajo de 300. Y ahora está en 200, con dieta y medicación. "Me he acostumbrado y aunque



tengo que perder algo de peso, me encuentro fenomenal. Esta es una enfermedad que tiene solución", comenta Antonio esperanzado. Y cuenta que ha tenido más suerte que su madre, que en 1986 tuvo un infarto con menos de 60 años. "Entonces se enteró de que tenía más de 400 de colesterol". Tras unos años sin la medicación adecuada, ahora toma estatinas como su hijo y está fenomenal, con poco más de 200 de colesterol. Antonio tiene un hijo de 14 meses. "En cuanto cumpla los 3 años, le hago un análisis", dice. Si tiene colesterol, no lo sabrá por casualidad, como su padre o en urgencias, como su abuela. Es un gran avance.

## Aportación reducida para los medicamentos

Una de las prioridades de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar para los próximos meses es promover la aportación reducida para los medicamentos que toman los pacientes afectados por la hipercolesterolemia familiar heterocigota, unos 80.000 en toda España. El objetivo final es que estos enfermos no paguen el 40 por 100 de los fármacos, como hasta ahora, sino que sólo abonen al comprar los medicamentos una pequeña cantidad, que supondría unas 5.000 pesetas al año. Eso supondría un alivio económico para muchas familias, que soportan cada mes una elevada factura de fármacos contra el colesterol (ver recuadro "Un importante gasto familiar"). Y sobre todo, supondría un apoyo a la política de prevención, ya que el adecuado tratamiento de la hipercolesterolemia familiar evita enfermedades coronarias graves y muertes por infarto, lo que supone un ahorro importante en vidas y en gastos hospitalarios.

La Fundación ya ha elaborado un Documento científico y una Memoria económica de la propuesta, que van a ser presentados al Ministerio de Sanidad y a los distintos grupos políticos, con el objetivo de abrir un debate social sobre la conveniencia de esta medida y la necesidad de incluirla en los Presupuestos y en los debates sanitarios previos a las próximas elecciones generales.

La propuesta parte de un hecho: las enfermedades cardiovasculares son responsables de la mitad de las muertes en los países desarrollados y consumen una gran parte de los recursos sanitarios. Y entre los factores de riesgo que se han identificado, como condicionantes de una mayor predisposición a la aterosclerosis, está la hipercolesterolemia, junto a la hipertensión arterial, el tabaquismo y la diabetes mellitus, entre otras. La hipercolesterolemia primaria, es decir, la que no obedece a una causa secundaria ni a una alimentación inadecuada, es un trastorno frecuente y se ha asociado con el desarrollo de la aterosclerosis y de una enfermedad cardiovascular prematura.

En el mundo, unos 250 millones de personas presentan un trastorno hereditario que afecta al metabolismo del colesterol y tienen por tanto un mayor riesgo de morir en edades precoces debido al desarrollo de una enfermedad cardiovascular. En España, casi millón y medio de personas padecen hipercolesterolemia familiar. Y de ellos, unas 80.000 personas padecen hipercolesterolemia familiar heterocigótica (HF), la más grave, causada por mutaciones en un solo gen, lo que produce un gran efecto metabólico (suelen tener niveles de colesterol de 300 a 500 mg/dl., con triglicéridos normales). Y lo más importante es que se transmite, que el 50 por 100 de la descendencia de un paciente afecto padecerá la enfermedad, afectando por igual a hombres y mujeres.

El problema es que la enfermedad cardiovascular se manifiesta en más de la mitad de los pacientes con este tipo de hipercolesterolemia HF antes de los 55 años de edad. Y los estudios demuestran que la muerte por enfermedad coronaria es cien veces mayor, entre personas de

20 a 39 años, en pacientes con hipercolesterolemia HF. Este tipo de enfermos tiene grandes posibilidades de sufrir 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.

A la hora de hacer un tratamiento preventivo, surge un inconveniente muy importante: sólo un 30 por 100 de los pacientes que tienen hipercolesterolemia familiar grave lo saben y están diagnosticados. Y de este porcentaje, la mayoría no tiene un tratamiento adecuado. Esto es especialmente grave cuando se sabe que, sin un tratamiento adecuado, muchos de estos pacientes morirán entre los 35 y 65 años.

Tratamiento hay y bastante eficaz por cierto. Por un lado, claro, la dieta adecuada y la vida sana, con ejercicio y ausencia de tabaco. Pero la clave del éxito con estos pacientes que sufren hipercolesterolemia familiar grave(HF) está en el tratamiento farmacológico. Actualmente se utilizan tres tipos de fármacos: las estatinas, las resinas y los fibratos (ver páginas 4 y 5). Y se han demostrado muy eficaces. Así, la introducción de las estatinas ha supuesto un avance muy importante para reducir las concentraciones de colesterol-LDL, alcanzándose en pacientes adultos descensos entre un 50 - 60 por 100, con dosis altas de estatinas por ejemplo.

Por lo dicho hasta ahora se puede deducir que la sociedad se encuentra ante una elección: o se hace una política sanitaria preventiva, que trate adecuadamente a los pacientes que sufren hipercolesterolemia familiar grave, o muchos de estos pacientes morirán o acabarán en urgencias de un hospital, con los elevados costes humanos, laborales, sociales y económicos que esto acarrea.

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar apuesta por la prevención y el tratamiento. Y de ahí que proponga la iniciativa de la aportación reducida, para fomentar y facilitar el tratamiento farmacológico a los pacientes afectados. El coste real de esta iniciativa es muy pequeño, unos 871 millones de pesetas, apenas el 0,07 por 100 del gasto farmacéutico que se hace en España (ver recuadro "mínima factura"). Y si se tiene en cuenta el ahorro que supone evitar que estos pacientes lleguen a un hospital, la propuesta de aportación reducida de la Fundación no tiene un coste, sino que supone un ahorro para la sanidad pública (ver recuadro "Una propuesta que ahorra dinero"). Luego no sólo es una propuesta razonable sino barata.

Todo el mundo está apostando por la prevención y el tratamiento precoz en la política sanitaria. Es un hecho sobre todo en las políticas de salud de Estados Unidos, Canadá y varios países europeos. En España, el Gobierno y todos los partidos políticos apuestan por la prevención. Es la hora de demostrarlo. Y de apoyarse en plataformas de pacientes, en asociaciones como la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar. Ahí está nuestra propuesta. Esperemos que se estudie, se critique y se mejore. Y que se ponga en marcha, que se haga realidad, para alargar la vida de nuestros pacientes y mejorar la sanidad en España.

## Un importante gasto familiar

María del Mar Cebral, de 56 años, es un ama de casa que, como tantas otras, tiene que hacer muchos equilibrios para llegar a fin de mes. Pero ella tiene un gasto que no aparece en las cuentas de muchas familias españolas: pagar medicinas contra el colesterol. María del Mar y dos de sus cuatro hijos, que están en la treintena, tienen un elevado nivel de colesterol : más de 400 mg/dl la madre y en torno a 350 mg/dl. los dos hijos. Por eso, han de llevar un tratamiento médico a base de estatinas. Y eso supone una factura que supera a la de la luz y el teléfono.

Cada mes, comprar las pastillas para los tres le cuesta a María del Mar Cebral exactamente 16.476 pesetas al mes, teniendo en cuenta que paga el 40 por 100 de su importe real (que es de 41.192 pesetas). Como ella, muchos miles de familias españolas tienen que gastarse una parte de su sueldo en medicamentos contra el colesterol. Un tratamiento que han de seguir, además, toda la vida. O sea, un gasto crónico, que la Fundación trata ahora de rebajar con su propuesta de aportación reducida. Si saliera adelante, María del Mar y su familia sólo pagarían unas 1.200 pesetas al mes en medicamentos, 15.000 pesetas menos que ahora. Un ahorro de 180.000 pesetas al año. Y eso de por vida.

## Mínima factura

La sanidad es el segundo capítulo de gastos del Estado, tras las pensiones. Para el año 2000, el presupuesto en Sanidad será de 4.451.000 millones de pesetas. O sea, 4,4 billones. Y dentro del gasto sanitario, la factura en medicamentos es una partida clave. No en vano, entre el INSALUD y las autonomías se van a gastar el año que viene 1.166.000 millones de pesetas en medicamentos, un 6 por 100 más que en 1999.

Ante estas cifras, el coste inicial de la propuesta de aportación reducida que hace la Fundación, unos 2.613 millones de pesetas, es ciertamente "el chocolate del loro": supone el 0,2 por 100 del gasto farmacéutico. Pero este sería el coste teórico, en el caso de que se atendiera a todos los pacientes que en España sufren de esta enfermedad, algo realmente difícil, ya que muchos de ellos ni siquiera están diagnosticados. En caso de que se tratara una tercera parte, un objetivo ambicioso, el coste real de la propuesta de la Fundación sería de 871 millones de pesetas. Y eso representa el 0,07 por 100 del gasto farmacéutico que se hace en España. Realmente, el chocolate del loro.

## Una propuesta que ahorra dinero

En España puede haber unas 80.000 personas que sufren hipercolesterolemia familiar heterocigota. Si se excluye a los que tienen menos de 20 años, hay unas 61.000 personas que necesitan un tratamiento.

Estimando en 119.000 pesetas el coste del tratamiento, por persona y año, atender a esas 61.000 personas con los medicamentos adecuados tendría un coste farmacéutico de 7.295 millones de pesetas al año. Pero el Estado ya paga el 60 por 100 de este coste, quedando el 40 por 100 restante para el paciente. Eso supone que si todo este colectivo estuviera tratado, pagarían por ese 40 por 100 una aportación de 2.918 millones de pesetas al año. Como la propuesta de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar es que sólo abonen un máximo de 5.000 pesetas al año, eso supondría 305 millones. Y el Estado se tendría que hacer cargo de los 2.613 millones restantes.

Luego, la factura inicial de la propuesta de la Fundación es de 2.613 millones de pesetas. Pero eso en el caso de que se costeara el tratamiento de todos los pacientes que pueden sufrir una hipercolesterolemia grave. Pero esto es casi imposible a corto plazo. En el caso de tratar a un tercio de los pacientes potenciales, el coste real de la propuesta de la Fundación sería de 871 millones de pesetas.

Pero si tenemos en cuenta que estos pacientes son candidatos firmes a hacer un infarto y a necesitar un tratamiento hospitalario, hay que restar de este coste teórico el ahorro hospitalario que supone un adecuado tratamiento. Si tomamos la hipótesis de que la mitad de esos 20.000 pacientes podrían acabar en un hospital, y que el gasto hospitalario de estos pacientes es de 100.000 pesetas por persona y año, tratarlos preventivamente supondría un ahorro hospitalario de 1.000 millones de pesetas por año.

Luego, al final, la propuesta de la Fundación, en lugar de costar dinero, supondría un ahorro para la sanidad pública de 129 millones de pesetas.

LAS CUENTAS CLARAS	
61.000 pacientes x 119.600 ptas/año tratamiento =	7.295 millones
pacientes ahora pagan 40 % =	2.919 millones
aportación reducida: 5.000 ptas/año x 61.000 pacientes =	305 millones
diferencia a pagar por el Estado =	2.613 millones
COSTE TRATAMIENTO 1/3 pacientes:	871 millones
Coste hospitalario mitad 1/3 pacientes: 20.000 x 100.000 ptas/año =	1.000 millones
AHORRO PROPUESTA FUNDACION :	129 millones/ptas año

## Así se trata la hipercolesterolemia familiar

La primera regla es mantener una dieta adecuada, evitando el exceso de peso, y llevar una vida sana, evitando el tabaco y realizando ejercicio físico regularmente. Pero hay muchos pacientes a los que la dieta no les reduce el colesterol de forma adecuada. Y entonces tienen que recurrir a la medicación. La mayoría de las personas con hipercolesterolemia familiar necesitarán tomar fármacos toda su vida.

Hay tres clases de fármacos disponibles para el tratamiento de la hipercolesterolemia familiar:

- Estatinas:** Son el fármaco de elección y su introducción ha contribuido a cambiar la evolución de la enfermedad coronaria, reduciendo la mortalidad por infarto de miocardio. Las estatinas bloquean una enzima específica del cuerpo que controla la producción de colesterol, reduciendo así el colesterol que "fabrica" el hígado. Las estatinas se han usado ampliamente durante los últimos 18 años y son muy eficaces para reducir el colesterol y especialmente el colesterol-LDL (colesterol malo). Generalmente son bien toleradas y numerosos estudios, realizados con miles de pacientes, han demostrado que consiguen aumentar las expectativas de vida al prevenir el desarrollo de un infarto de miocardio.

Las estatinas son los fármacos más potentes para reducir el colesterol, ya que llegan a reducirlo entre un 25 y un 50 por 100, según la dosis y el tipo de estatina. Tienen pocos efectos secundarios, pero se recomienda realizar una analítica hepática de los pacientes, para descartar que aumenten las transaminasas y afecten al hígado. Además, no están indicadas en pacientes con enfermedad hepática ni en mujeres embarazadas. Si durante la administración de las estatinas se presentan dolores musculares generalizados, se debe informar al médico. Las estatinas se presentan en comprimidos y normalmente se toma una sola vez al día.

En pacientes con cifras muy elevadas de colesterol, se pueden administrar estatinas en combinación con las resinas. Ambos fármacos tienen efectos aditivos y por ello consiguen juntos una mayor reducción del colesterol.

- b) **Resinas:** Las resinas reducen la absorción de los ácidos biliares en el intestino. Esto estimula la síntesis hepática de ácidos biliares derivados del colesterol, produciéndose un descenso de la concentración plasmática del colesterol. Las resinas son seguras en los niños y llevan utilizándose casi 30 años. Las resinas no se absorben, aunque muchas personas pueden presentar efectos secundarios que limitan su utilidad, como flatulencia o estreñimiento. Para facilitar su tolerancia, se debe comenzar con dosis bajas.

Las resinas se presentan en forma de polvo y se toman con una comida (habitualmente el desayuno y/o la cena), mezclándolas con agua, zumos o yoghurt. Las resinas pueden disminuir la absorción de otros fármacos. Por eso, si se toman coincidiendo con otra medicación, los fármacos deben tomarse una hora antes o tres horas después de las resinas.

- c) **Fibratos:** Aunque los fibratos reducen el colesterol, son más útiles cuando se encuentran elevados tanto el colesterol como los triglicéridos. Generalmente son bien tolerados. Pero no se deben usar en los niños, durante el embarazo o cuando exista una enfermedad hepática o renal. Los fibratos se presentan en comprimidos y en cápsulas. Y habitualmente se toman una vez al día.

Hasta la fecha, la medicación disponible no cura, únicamente controla, por lo que el paciente tendrá que tomar estos fármacos durante toda su vida. Pero lo importante es que con un tratamiento adecuado que controle los niveles de colesterol, los riesgos de infarto de miocardio asociados a la hipercolesterolemia familiar pueden reducirse drásticamente. Y posiblemente, eliminarse. O sea, que es una enfermedad seria, pero que tratada adecuadamente tiene solución.

## La dieta es la clave



Cambiar los hábitos de comida y hacer una dieta sana es la clave en el tratamiento del colesterol y de la aterosclerosis. Hay que poner el énfasis en el exceso de peso y en la clase de grasas que se consumen. La grasa saturada debe sustituirse por grasa monoinsaturada (especialmente aceite de oliva) y por grasa poliinsaturada (vegetales y pescado). El aceite de oliva es muy recomendable, ya que aumenta el contenido de los ácidos grasos monoinsaturados y es más resistente a la oxidación ("enranciamiento"). Además, para reducir los procesos de oxidación es conveniente incluir en la dieta frutas y verduras. En una palabra, hacer la llamada dieta mediterránea. La Fundación tiene un folleto de dieta que resulta muy útil para los pacientes.

Los cambios en la dieta pueden lograr una reducción del colesterol-LDL del 10 al 20 por 100. Y se puede aplicar la dieta a los niños, a partir de los dos años de edad.

## Europa contra el colesterol

En los últimos años se ha dado un salto de gigante en la lucha contra la hipercolesterolemia familiar. El último avance importante en Europa se dió el 26 de mayo en Atenas, con el encuentro del programa MED-PED, avalado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) y coincidiendo con el Congreso de la Sociedad Europea de Arterioesclerosis. Médicos de 35 países del mundo se reunieron en la capital griega para cambiar impresiones y experiencias sobre la detección precoz y el tratamiento de la hipercolesterolemia familiar. En representación de España asistieron unas 10 personas, entre ellas el doctor Pedro Mata, vicepresidente de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar.



El programa MED-PED centró este encuentro en los aspectos científicos y sociales de la hipercolesterolemia familiar, haciendo hincapié en la importancia de crear organizaciones de pacientes. Por ello, se invitó especialmente a España, Gran Bretaña y Holanda, los tres únicos países europeos que tienen organizaciones de pacientes.



En su intervención, el doctor Mata explicó la gestación de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, su desarrollo y sus prioridades, desde la elaboración de un mapa genético a la propuesta de aportación reducida para los medicamentos, sin olvidar la creación de una red de unidades de lípidos en los hospitales españoles.

Las conclusiones de este encuentro de Atenas se centraron en la necesidad de potenciar las organizaciones de pacientes y de hacer una política internacional que implique en la prevención y el tratamiento de la hipercolesterolemia familiar a las autoridades sanitarias, los médicos, los pacientes, la industria farmacéutica y los medios de comunicación.

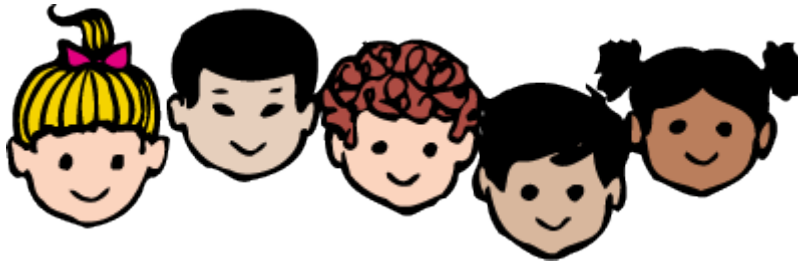
A partir de este encuentro en Grecia, se acordó una reunión en Barcelona, el 28 de agosto, de las organizaciones de pacientes de España, Gran Bretaña y Holanda. En ella se decidió impulsar políticas comunes, intercambiar experiencias y extender el modelo de estos tres países al resto de Europa, con el objetivo de crear una Organización Europea de pacientes. La meta es que para el año 2.003 estén integrados 10 países europeos.

## Tres revistas



España ha sido el primer país de Europa en editar una revista sobre la hipercolesterolemia familiar, el Boletín de nuestra Fundación, cuyo primer número sacamos en el mes de abril, con una excelente acogida por parte de los pacientes, médicos, industria farmacéutica y medios de comunicación. Y otros han seguido nuestra senda: primero fue la asociación de Gran Bretaña y luego ha sido Holanda la que ha editado la revista PROactief, cuya portada les mostramos. Ahora, los tres países vamos a compartir informaciones y unificar formatos. Y se ha presentado ya un proyecto a Bruselas para recabar ayudas comunitarias para la edición de estas revistas, un elemento clave de comunicación con pacientes, médicos, laboratorios y profesionales sanitarios.

## Niños con colesterol



Muchos padres descubren cada día que sus hijos tienen colesterol y no saben qué hacer. En unos casos, basta con vigilar lo que comen y reducir las grasas, sobre todo la bollería. Y darles más verduras, frutas y pescado. Pero en otros casos puede tener una causa genética y no basta con la dieta.

Lo primero es individualizar cada caso: conocer los antecedentes familiares de enfermedad coronaria (infarto, angina, etc), la edad en que apareció, el nivel de colesterol-LDL que se mantiene después de hacer una dieta adecuada y, sobre todo, si es niño o niña, ya que el sexo masculino tiene más riesgo de desarrollar un infarto.

Un niño varón con colesterol superior a los 270 mg/dl y que tenga un padre/madre con una enfermedad coronaria a los 35 años es un candidato claro a un tratamiento precoz. Sin embargo, en una niña con un ligero aumento del colesterol y sin familiares con enfermedad coronaria antes de los 65 años, se puede demorar el tratamiento hasta después de los 18 años.

La mayoría de los medicamentos hipolipemiantes no han sido evaluados en su seguridad a largo plazo con niños, por lo que deben usarse con precaución. Las resinas suelen ser seguras y se pueden empezar a tomar a los 6 años en los niños y a partir de los 10-12 años en las niñas. El uso de las estatinas está mucho más limitado, ya que el único estudio bien controlado se hizo con niños mayores de 10 años. Por eso, parece recomendable tratar con estatinas solo a los niños mayores de 10 años con hipercolesterolemia familiar grave. Y en las niñas, a partir de los 17 años. En todos los casos, es fundamental la colaboración activa de los niños y sus padres, ya que estos medicamentos hay que tomarlos de por vida.

## Recetas de invierno

### Porrusalda

Ingredientes (para cuatro personas)

- 5 puerros
- 400g de patatas
- 2 unidades pequeñas de zanahoria
- 2 dientes de ajo
- 25g aceite de oliva
- Un poquito de sal

#### Valor nutricional (por ración)

- Valor energético total: 188 kcal. %Kcal
- Proteínas: 4,5g 10%
- Hidratos de carbono: 29,9g 63%
- Grasas: 5,6g 26%
  - Saturadas: 0,7g 3,35%
  - Monoinsaturadas: 3,6g 17,2%
  - Poliinsaturadas: 0,5g 2,4%
- Colesterol: 0 mg
- Fibra alimentaria: 5,8g

#### Elaboración

##### *Pre-preparación*

Limpiamos los puerros, la patata, y la zanahoria. Después, los cortamos "en jardinera" (en láminas finas) y pelamos dos dientes de ajo.

##### *Preparación*

Ponemos agua a fuego vivo, una vez esté hirviendo, añadimos los puerros, la patata, y la zanahoria junto a un chorro de aceite de oliva en crudo. El tiempo de preparación con la "olla a presión" será entre 15-20 minutos y en caso de una cazulea corriente 45-60 minutos. En este caso, se recomienda que se haga "a fuego lento" para que se cueza bien la patata y sobre todo la zanahoria. Una vez finalizada la cocción, le añadimos la sal.

#### Utensilios

- Cazuela
- Tabla para cortar
- Cuchillo
- Cuchara de madera

### Rape a la plancha con limón

#### Ingredientes (para cuatro personas)

- 600g de rape fresco
- 1 limón
- 20g de aceite de oliva

#### Valor nutricional (por ración)

- Valor calórico total: 172 kcal. %Kcal
- Proteínas: 24,1g 56%
- Hidratos de carbono: 4,1g 9%
- Grasas: 6,6g 34%
  - Saturadas: 0,9g 4,7%
  - Monoinsaturadas: 4g 20,9%
  - Poliinsaturadas: 0,8g 4,2%
- Colesterol: 75 mg
- Fibra alimentaria: 0g

## Elaboración

### Preparación

La superficie donde vayamos a practicar la cocción de un rape fresco, ha de estar limpia y exenta de cualquier resto de grasa. Añadimos unas gotas de aceite en la plancha y ponemos la ración a cocer. Durante la cocción le añadiremos un chorro de limón, se recomienda que se añada una vez dada la vuelta al pescado. Recordamos no darle más de una vuelta al pescado para que se mantenga jugoso.

### Utensilios

- Plancha o sartén
- Plato
- Cuchillo
- Espátula

## Arroz con leche

### Ingredientes (para cuatro personas)

- 120g de arroz
- 500cc de leche descremada
- 1 rama de canela
- 1 cucharada de canela en polvo
- 100g de azúcar
- 1 cáscara de limón

### Valor nutricional (por ración)

- Valor calórico total: 252 kcal. %Kcal
- Proteínas: 6,8g 11%
- Hidratos de carbono: 54,7g 87%
- Grasas: 0,6g 2%
  - Saturadas: 0,3g 1,0%
  - Monoinsaturadas: 0,2g 0,7%
  - Poliinsaturadas: 0,1g 0,3%
- Colesterol: 0,92 mg
- Fibra alimentaria: 0,36g

## Elaboración

### Preparación

Ponemos la leche a fuego vivo, una vez esté a punto de hervir, añadimos el arroz, la canela y el azúcar. Lo dejamos a cocción lenta hasta que se haga el arroz y la leche tome consistencia.

### Utensilios

- Cazo para su elaboración
- Fuente
- Cuchara de madera

## Valor nutricional total del menú

- Valor calórico total: 612 kcal. %Kcal

- Proteínas: 35,4g 23%
- Hidratos de carbono: 88,7g 58%
- Grasas: 12,8g 19%
  - Saturadas: 1,6g 2,35%
  - Monoinsaturadas: 7,8g 11,5%
  - Poliinsaturadas: 1,4g 2,1%
- Colesterol: 75,9 mg
- Fibra alimentaria: 6,16g

### Valores de interés especial

- Colesterol total: 75,9 mg
- Ácidos grasos saturados totales: 1,6 g

Presentamos estas recetas, idóneas para el fin de otoño, de gran tradición cultural y gastronómica en el norte de España. Esta estación coincide con la temporada del puerro y por tanto tendremos una disponibilidad del mismo en su mayor grado de calidad. La "porrusalda" nos ofrece una gran variedad tanto de vitaminas como de minerales y de fibra. También es destacable por su bajo contenido en grasas saturadas y nulo en colesterol.

Como segundo plato presentamos el "rape a la plancha con limón". Es un alimento proteico con un aporte energético moderado y con una distribución del contenido graso idóneo para el paciente con hipercolesterolemia (debido a su bajo contenido en ácidos grasos saturados).

Por último, el "arroz con leche", un postre consistente que completa el valor energético e hidrocarbonado del día. Debido a su elaboración con leche descremada, mantiene los niveles mínimos de colesterol y ácidos grasos saturados, y que a su vez, nos proporciona otra pequeña cantidad de fibra.

*M.A. Koning, H. Segurola, C. Vázquez  
Sección de Endocrinología y Nutrición Hospital Severo Ochoa*

## Buceando en el ADN



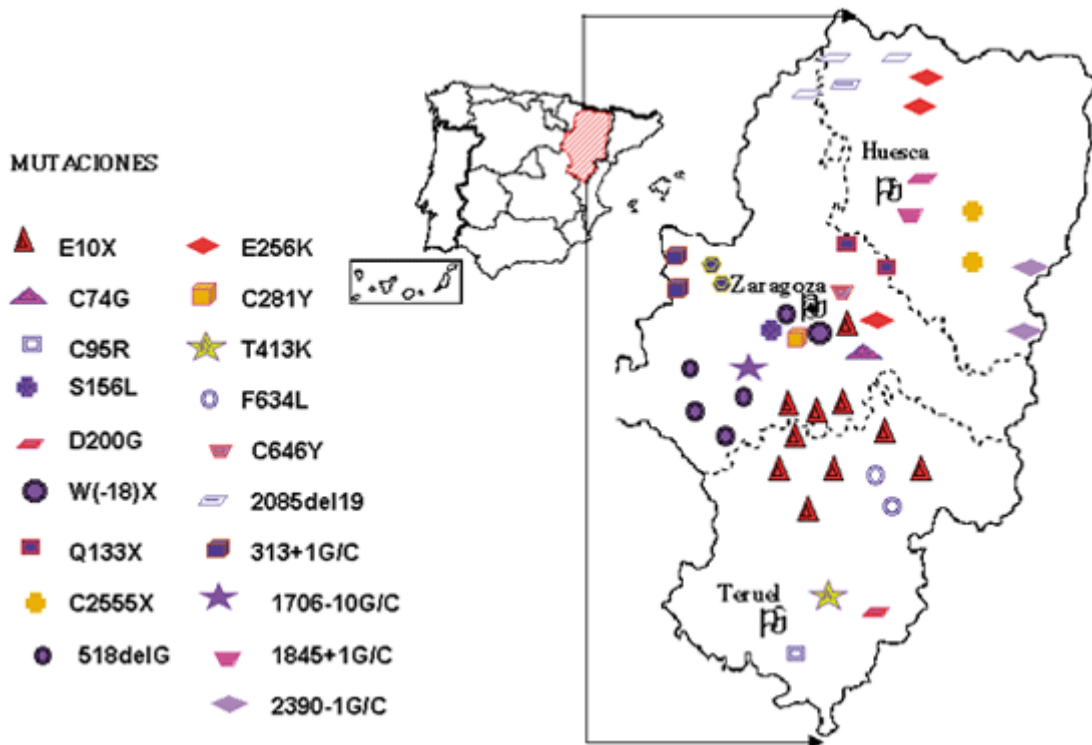
Unos 80.000 españoles padecen hipercolesterolemia familiar grave o heterocigota (niveles de colesterol de 300 a 500 mg/dl., con triglicéridos normales). La mayoría no lo sabe y eso que tienen un 50 por 100 de probabilidades de transmitir esta enfermedad a sus descendientes. Un diagnóstico correcto de este colectivo permitiría que los pacientes se puedan beneficiar del tratamiento adecuado y prevenir así la aparición de una enfermedad coronaria precoz.

La forma de identificar a las personas que padecen esta anomalía genética, según las recomendaciones de la OMS, es a través de los llamados "casos índice", en los que por técnicas de biología molecular se les localiza e identifica el defecto genético en su ADN. Una vez que se ha confirmado que una persona tiene este defecto genético, resulta mucho más fácil el diagnóstico inequívoco del resto de familiares en primer grado (padres, hijos, hermanos, etc). Incluso, si se busca esta misma anomalía entre quienes proceden de la misma región geográfica, es posible identificar otras personas que se pueden beneficiar de un diagnóstico precoz de la hipercolesterolemia.

Por eso, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar se ha marcado como una de sus prioridades la elaboración de un mapa genético de las mutaciones de hipercolesterolemia familiar dependiente del receptor de las LDL. Para ello se han recolectado ya unas 350 muestras de sangre de "casos índice" (uno por cada familia), procedentes de toda España, con el objetivo de superar las 1.200 muestras en el plazo de un año.

En esta recolección de muestras y datos han colaborado ya con la Fundación unas 30 unidades con médicos especialistas en lípidos de distintos hospitales y autonomías. Y han expresado su intención de colaborar otras 40 unidades más. Con ello se ha elaborado ya el mapa genético preliminar de Aragón y el año 2.000 queremos tener listo un mapa similar de toda España. Para ello, pedimos la colaboración de médicos y pacientes. Les esperamos.

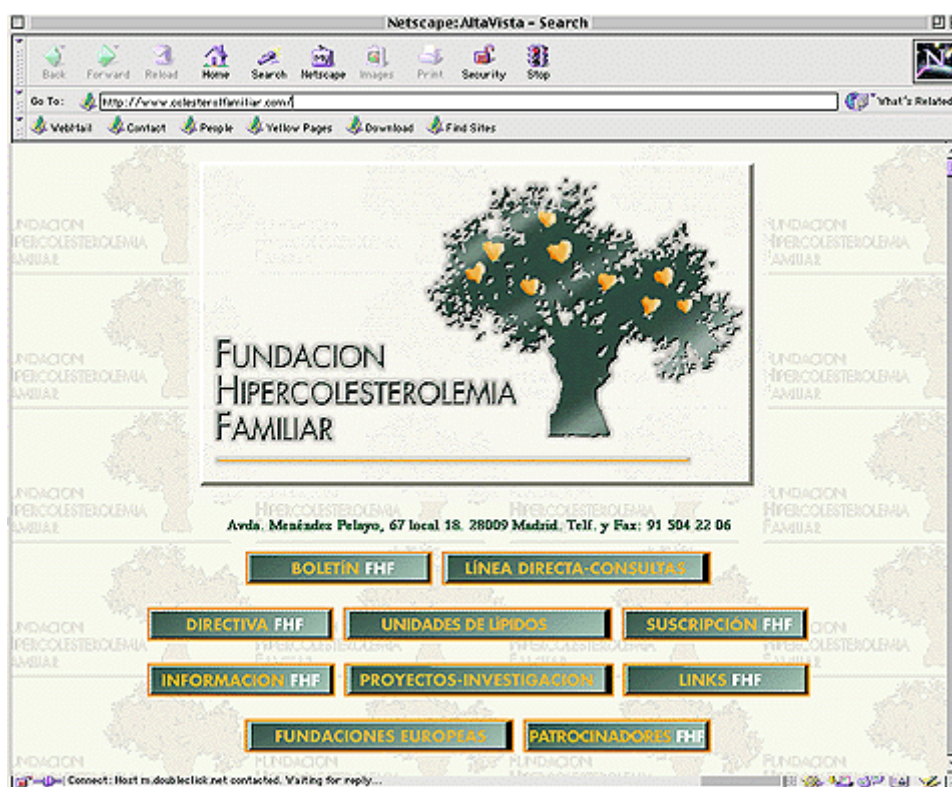
## Aragón: Primer mapa genético del colesterol



Aragón se ha convertido en la primera región española donde se dispone de un mapa genético de las mutaciones que provocan la hipercolesterolemia familiar. En agosto se publicaron en la revista clínica "Investigación en Arterioesclerosis" los datos preliminares del mapa de mutaciones de la comunidad autónoma de Aragón. Es el primer fruto de una iniciativa de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, que promovió en abril la elaboración del primer mapa genético del colesterol en España. Para ello se puso en marcha un laboratorio de investigación instalado en el departamento de Bioquímica y Biología Molecular de la Facultad de Ciencias de la Universidad de Zaragoza, bajo la dirección del profesor Miguel Pocoví.

Este primer mapa genético permite ver y comprobar que los aragoneses que padecen la hipercolesterolemia familiar heterocigota (niveles de colesterol de 300 a 500 mg/dl.) y que tienen el mismo origen geográfico, presentan mutaciones idénticas, con lo cual será ahora más fácil el diagnóstico de estos pacientes en Aragón.

www.colesterolfamiliar.org



La Fundación Hipercolesterolemia Familiar se pone al día: ¡ya estamos en internet!. Cualquier paciente o persona interesada puede acceder a nuestra página web (www.colesterolfamiliar.org) y conocer todo lo que hay que saber sobre la hipercolesterolemia familiar, su tratamiento y todas las actividades de la Fundación, así como las unidades de lípidos que ya se han creado en red sanitaria española. Además, en esta página se puede leer el Boletín de la Fundación, desde el primer número. Y por supuesto, es una vía más para que los pacientes nos hagan llegar sus opiniones y sus preguntas. Por carta o por internet, manden sus sugerencias y propuestas. Les esperamos.



## Un anuncio diferente



Todo el mundo ha podido ver en televisión, entre el 1 de septiembre y el 10 de octubre, un anuncio de leche Flora (semiFlora) en el cartón de la leche aparece escrito esta frase: "Colabora con la Fundación Hipercolesterolemia Familiar". Una iniciativa que abre una nueva vía publicitaria: la colaboración de una empresa de la alimentación con nuestra Fundación, de la que Flora es un socio protector. Nuestro nombre aparece en el anuncio porque la leche que se anuncia es recomendable para los pacientes con hipercolesterolemia, ya que no contiene grasas saturadas ni por supuesto colesterol.

## Una encuesta reveladora

La mayoría de los profesionales de la medicina se quejan de que han recibido una escasa formación teórica y práctica sobre la hipercolesterolemia familiar. En mayo de 1999, la Fundación Hipercolesterolemia Familiar realizó en Madrid un curso de formación de dos días, dirigido a médicos residentes de distintos hospitales. La opinión sobre el curso fue buena o muy buena para un 96 por 100 de los asistentes. Pero cuando se les preguntó sobre la formación que habían recibido durante sus estudios de medicina o en su especialización sobre la hipercolesterolemia familiar, las respuestas fueron muy reveladoras: la mayoría, un 70 por 100 creen que esta información especializada fue escasa. Otro 10 por 100 opinaba que muy escasa y el 20 por 100 restante reconoció que no había recibido ninguna información. Esto desvela que existe un gran desconocimiento entre los profesionales sobre una enfermedad, la HF, que supone uno de los mayores factores de riesgo de enfermedad coronaria o de sufrir un infarto de miocardio. Algo que habría que subsanar en los planes de estudio y con master o cursos de especialización.

## Miedo a dañar el hígado

Muchos pacientes y algunos médicos tienen reticencias a la hora de tomar o recetar medicamentos contra el colesterol por una creencia generalizada de que dañan el hígado. Pero es un temor injustificado. En general, los fármacos usados para reducir el colesterol se toleran bien y tienen pocos efectos secundarios (ver páginas 4-5). Las estatinas pueden aumentar de forma ligera y asintomática las transaminasas (enzimas hepáticas), pero sólo en una o dos personas de cada cien tratadas. Además, si esto ocurre, las elevaciones son discretas, generalmente reversibles y no se necesita suspender el tratamiento: basta con reducir la dosis. Sólo se debe suspender la medicación si la elevación de las transaminasas supera tres veces el límite normal. Eso sí, las estatinas deben evitarse en caso de que el paciente sufra una enfermedad hepática activa. Los fibratos también pueden elevar de forma ligera y reversible las transaminasas. Y más si se combinan con estatinas. Pero este riesgo se evita, generalmente, utilizando ambos fármacos en dosis bajas.