



## Salto adelante

Nacimos hace menos de tres años y hemos llegado a este verano con 3.000 pacientes dados de alta en la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar. Un gran salto hacia adelante si se tiene en cuenta que el proyecto nació del esfuerzo de un pequeño grupo de pacientes y médicos. Y que ha avanzado de forma independiente, sin ayudas oficiales. Ahora, cada día siguen llamando más pacientes a nuestra Fundación, pidiendo información y haciéndose socios. Somos muchos, pero hace falta seguir creciendo. Si tienes amigos o familiares con hipercolesterolemia familiar, que contacten con nosotros. Les ayudaremos.

No sólo somos más miembros. También se han duplicado las unidades de lípidos que colaboran diariamente con la Fundación. Ahora ya rondan las 60, ubicadas en los principales hospitales públicos del país. Y su papel ha sido clave para recoger las muestras de personas afectadas de HF heterocigota que se han enviado al laboratorio de Zaragoza.

Otro salto importante se ha dado en el camino hacia la elaboración del primer mapa genético de la HF en España. Ya se han recibido 1.000 de las 1.200 muestras previstas y se han detectado las primeras 60 mutaciones. Esperamos tener listo el mapa a fin de año, lo que será un hito en España y en Europa. De hecho, ya hay laboratorios internacionales interesados en el proyecto, que va a permitir una personalización de los tratamientos.

Y con ello se abrirá el camino a la elaboración de un biochip genético que permita hacer un diagnóstico rápido de la HF, un proyecto que la Fundación pretende patentar en el año 2001.

A principios de este año nos planteamos otro objetivo ambicioso: la aportación reducida en los medicamentos que toman las personas que sufren hipercolesterolemia familiar heterocigota, unos 80.000 en España. La propuesta pretende que nadie pague más de 439 pesetas, un máximo de 5.000 pesetas al año. Tras las elecciones, le transmitimos el proyecto a los grupos políticos. Y hemos conseguido algo importante: el Grupo Popular en el Congreso se ha comprometido a presentar una proposición no de ley con la aportación reducida. Una propuesta que la Fundación ha trasladado ya para su conocimiento a la nueva ministra de Sanidad.

La Fundación ha cobrado presencia pública, en España y en el extranjero. En Europa se nos pone como ejemplo y países latinoamericanos, como Brasil o Argentina nos piden asesoramiento. Y en nuestro país, se habla cada vez más de la hipercolesterolemia familiar y de la Fundación en prensa, radio y televisión. Y ya se sabe que divulgar e informar es prevenir y ayudar a salvar vidas.

Podemos estar satisfechos de lo conseguido. Pero queda mucho camino por delante. Tenemos que consolidar la Fundación, con más miembros y más servicios. Conseguir que la aportación reducida sea una realidad. Lograr que los avances genéticos nos ayuden a la prevención y el tratamiento de los afectados más graves. Ampliar la estructura de las unidades de lípidos en

toda España. Poder colaborar en la política sanitaria del gobierno y las autonomías. Y coordinarnos con nuestros vecinos para lograr una Europa cardiológicamente más sana. Tareas en las que necesitamos el apoyo de todos. Os esperamos.

## Sumario

Personaje.....	2
Apoyo a la aportación reducida .....	3
La Fundación hará el diagnóstico genético .....	4
El colesterol de los niños.....	4
El verano ayuda a una dieta sana.....	5
Recetas de verano .....	6
Europa: Campaña "Ganando Corazones" .....	7
Atención a los niños .....	8
La genética y el colesterol .....	9
El biochip.....	10
Avanza el mapa genético del colesterol.....	11
Más visitas a nuestra web .....	12
Cursos a médicos.....	12
La Fundación HF y Latinoamérica.....	12
Aprobado el consenso del colesterol .....	12

## Personaje

*Gonzalo Fernández de la Hoz*  
*Secretario Fundación de Hipercolesterolemia Familiar*

Hace 14 años que el colesterol entró en su vida. "Me llamó mi madre y me dijo que nos teníamos que mirar toda la familia, porque dos sobrinos, con 4 y 5 años, tenían más de 400 de colesterol". Se hicieron análisis y resultó que todos tenían altísimo el colesterol: su padre, sus cuatro hermanos y Gonzalo, él con más de 425. Entonces se explicaba mejor el infarto de su padre, seis años antes, a la edad de 50 años, o el infarto de su hermano mayor, con 31 años, el padre de uno de los niños con colesterol elevado. Toda la familia se puso en tratamiento. Aún así, una hermana de Gonzalo sufrió otro infarto hace cuatro años y tiene un triple bay-pass. Y en abril de este año, otra hermana más pequeña, ha sufrido una angina de pecho con 35 años. "De la familia, sólo nos hemos librado dos". Con este historial familiar, Gonzalo se toma en serio su dieta y su tratamiento con estatinas y resinas. Y el de sus hijos. "Me preocupaba que mis hijos lo heredaran. Mi hijo lo tiene el colesterol normal, pero mi hija tiene más de 300. La miramos cuando sólo tenía un año y ahora con 12 años toma resinas y se hace revisiones semestrales". Así, Gonzalo y su familia evitarán que siga la mala racha.



## Apoyo a la aportación reducida

La propuesta elaborada por la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar para conseguir una aportación reducida en los medicamentos que toman los pacientes afectados por la hipercolesterolemia familiar heterocigota, unos 80.000 en toda España está recibiendo numerosos apoyos políticos e institucionales. Y podría incluso ser una realidad el año que viene, si se aprueba una proposición no de Ley que va a presentar el Grupo Popular en el Congreso de los Diputados.

La Fundación elaboró, a finales de 1999, un Documento Científico y una Memoria Económica de la Propuesta (ver Boletín nº 2), 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 cara a las pasadas elecciones generales y al nuevo Gobierno resultante.

La propuesta partía de un hecho innegable: las enfermedades cardiovasculares son responsables de la mitad de las muertes en los países desarrollados y consumen una gran parte de los gastos sanitarios. Y entre los factores de riesgo detectados ocupa un lugar preeminente la hipercolesterolemia.

En España, se estima que un millón y medio de personas padecen hipercolesterolemia familiar. Y de ellos, unas 80.000 personas padecen hipercolesterolemia familiar heterocigota (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 generalmente normales). Y lo más importante es que se trasmite, que el 50 por 100 de la descendencia de un paciente afecto padecerá la enfermedad. Y con ella, el alto riesgo de padecer una enfermedad cardiovascular antes de los 55 años. Y de sufrir un infarto muy joven.

La hipercolesterolemia familiar, incluida la heterocigota, tiene tratamiento y bastante eficaz por cierto. Pero la medicación suele ser cara y a veces, han de tomarla varios miembros de la misma familia. Con ello, hay quien se está gastando una media de 15.000 a 20.000 pesetas mensuales en medicamentos, una cantidad muy elevada para una familia modesta. De ahí que la Fundación haya optado por proponer una aportación reducida del 10 por 100 para este colectivo de enfermos de hipercolesterolemia familiar heterocigota, unos 80.000 en España. Eso supondría que nadie pagaría en medicamentos más de 439 pesetas, un máximo de 5.000 pesetas al año.

La propuesta tiene un bajo coste e incluso supondría un ahorro de 129 millones de pesetas a la sanidad pública si se tiene en cuenta el ahorro hospitalario que supondría tratar adecuadamente a estos pacientes y que no acabaran con un infarto.

Estos argumentos fueron planteados en marzo por la Fundación Hipercolesterolemia Familiar al anterior ministro de Sanidad, Romay Beccaría. Y transmitidos a todos los grupos políticos cara a las pasadas elecciones generales. Recientemente, en junio, la Fundación se ha entrevistado con el presidente de la Comisión de Sanidad del Congreso, el doctor Feliciano Blázquez, y con su portavoz adjunto, el también doctor Francisco Zambrano, ambos del Grupo Popular. Su actitud no ha podido ser más receptiva ante la propuesta de aportación reducida: el Grupo Popular se ha comprometido a presentar una proposición no de ley sobre aportación reducida de medicamentos para los pacientes de hipercolesterolemia familiar heterocigota.

A finales de junio, la Fundación se reunió con el principal asesor de la nueva ministra de Sanidad, el doctor Ramiro Rivera. Un cirujano vascular que sabe de la importancia de la prevención y que mostró su mejor disposición a la propuesta de la aportación reducida, que se comprometió a

trasladar a la ministra. Y finalmente, a primeros de julio, la Fundación envió una carta a la Ministra de Sanidad, Celia Villalobos para solicitarle una entrevista y pedirle su apoyo a la iniciativa de la aportación reducida. Una propuesta de la Fundación que puede ser realidad en unos meses.

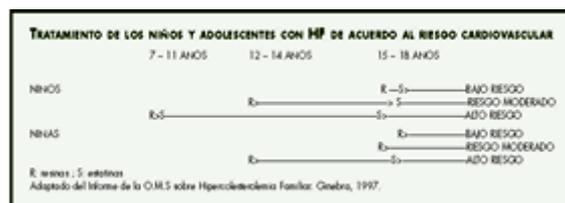
## La Fundación hará el diagnóstico genético

La proposición no de ley que estudia el Grupo Popular, para la aportación reducida en los medicamentos que toman los pacientes de hipercolesterolemia familiar heterocigota, incluye la necesidad de que se haga un diagnóstico de certeza de la enfermedad, mediante técnicas de biología molecular, para identificar así el defecto genético en el ADN del paciente y poder detectar de forma temprana la enfermedad y tipificar familiarmente a este grupo de personas.

Pues bien, el Grupo Popular está de acuerdo en que este diagnóstico genético lo realice la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, a través del laboratorio de Zaragoza que dirige Miguel Pocovi. Es una garantía de que la aportación reducida se utiliza solamente en el caso de enfermos con hipercolesterolemia familiar heterocigota y una base de control y tratamiento de la enfermedad.

En principio, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar está dispuesta a realizar estos diagnósticos de certeza a las personas con sospecha clínica de HF, como un servicio público, dentro de las actividades del laboratorio de Zaragoza, que ahora trabaja en la elaboración del mapa genético del colesterol en España. Hay que resaltar el esfuerzo que esto supone para la Fundación, ya que el coste actual de un diagnóstico genético es superior a las 40.000 pesetas por paciente, que en el futuro se podría reducir considerablemente con el desarrollo de un biochip. Pero este esfuerzo merece la pena si a cambio se pone en marcha la aportación reducida en los medicamentos a los pacientes con HF heterocigota.

## El colesterol de los niños



Muchas familias con Hipercolesterolemia Familiar (HF) son conscientes del mayor riesgo que tienen de presentar una enfermedad coronaria prematura (ECP) como infarto, angina, etc. El riesgo es muy alto en los varones a partir de los 30 años de edad y las mujeres también tienen un riesgo elevado, pero la aparición de la enfermedad cardiovascular suele ser 10 años más tarde que en los varones. La HF se caracteriza por niveles elevados de colesterol desde el nacimiento, por lo que la identificación de los niños con HF nos ofrece la posibilidad de comenzar con las medidas preventivas a una edad temprana, antes del desarrollo de la arteriosclerosis. El antecedente más importante a valorar para hacer el diagnóstico es la presencia de hipercolesterolemia en los padres. Una vez que el diagnóstico está hecho, es importante que las personas afectadas conozcan que el peligro de ECP puede reducirse e incluso eliminarse con un tratamiento adecuado.

En los niños a partir de los 3 años el tratamiento inicial es una dieta baja en grasas saturadas y colesterol, y usar el aceite de oliva para mantener el aporte nutricional y calórico necesario. Además, es importante mantener un peso adecuado, realizar actividad física y evitar el tabaco en los adolescentes. Todavía existe controversia respecto a cuando comenzar el tratamiento y que medicación usar. Para esto hay que tener en cuenta: la historia familiar de enfermedad coronaria, el sexo del niño y los niveles de colesterol después de realizar una dieta adecuada. También durante la adolescencia fluctúan los niveles de colesterol, tendiendo a disminuir. Una niña con un colesterol igual o superior a 280 y sin antecedentes de ECP en la familia, tiene bajo riesgo; mientras que la misma niña con igual colesterol, y con antecedentes de ECP en la familia tiene alto riesgo. Un niño con colesterol igual o superior a 280 y sin antecedentes de ECP tiene un riesgo moderado. Sin embargo la presencia de enfermedad cardiovascular en la familia condiciona un alto riesgo.

El tratamiento con fármacos debe considerarse en aquellos niños en quienes las medidas dietéticas no han sido eficaces para reducir el colesterol, y dependiendo del riesgo cardiovascular que presenten. El tratamiento de elección hasta el momento son las resinas secuestradoras de ácidos biliares en el intestino. Las resinas no se absorben y son seguras a largo plazo. Los efectos adversos están limitados al tracto gastrointestinal (estreñimiento y flatulencia) y de ellos depende la adherencia al tratamiento. Durante su uso, es prudente suplementar con vitaminas liposolubles y ácido fólico.

El uso de las estatinas en niños, es un tema controvertido. Se han realizado estudios a corto y medio plazo con estatinas en niños entre 10 y 17 años, observándose una reducción considerable del colesterol, sin evidencia de efectos adversos graves, ni alteraciones en el crecimiento y en la maduración sexual. Sin embargo, hasta el momento, el uso de las estatinas se plantea en casos muy seleccionados a partir de los 10 años de edad en niños y 17 años en niñas, cuando los niveles de colesterol son muy elevados y cuando existe enfermedad cardiovascular prematura en los familiares de primer grado.

## El verano ayuda a una dieta sana



El verano y las vacaciones pueden ser un buen momento para volver a hacer una dieta más sana y reductora del colesterol. El calor y la mayor actividad física son más proclives a comidas ligeras, basadas en ensaladas, verduras, frutas, pescado y pollo, acompañados siempre con un buen aceite de oliva. Además, los meses de verano, facilitan el ejercicio al aire libre, desde el simple caminar a la natación, el tenis o la bicicleta, deportes ideales para mantenerse en forma y reducir grasas y colesterol.

En definitiva, aproveche las vacaciones y el buen tiempo para no engordar y cumplir mejor las normas dietéticas de siempre: comer más frutas y verduras, aves y pescado, aceite de oliva, más

cereales integrales y menos grasas saturadas, leche desnatada, beber con moderación, tomar poca sal y azúcar, no fumar y realizar más ejercicio físico. Dentro o fuera de casa, aproveche para comer sano y tomar alimentos que forman parte de nuestra cultura, la llamada dieta mediterránea.

## Recetas de verano

Este menú, muy propio del verano por el contenido de alimentos típicos de la temporada, aporta una gran cantidad de vitaminas antioxidantes, fibra dietética y proteínas de alto valor biológico. Por lo contrario es bajo en grasas totales y sobre todo en grasa saturada. Si tiene sobrepeso se recomienda reducir las cantidades en aproximadamente un 25%.

### Ensalada de tomate con queso de Burgos

Ingredientes (para seis personas)

- 10 tomates medianos
- 150 g. de queso de Burgos
- 30 ml de aceite de Oliva
- Albahaca fresca

Elaboración

*Preparación*

Se cortan los tomates en rodajas igual que el queso de Burgos. Se colocan los tomates en una fuente y encima el queso con la albahaca picada. Aliñar con aceite y sal.

*Utensilios*

- Fuente

### Atún encebollado

Ingredientes (para seis personas)

- 750 g. de atún
- 500 g. de tomate
- 500 g. de cebolla
- 500 g. de pimientos verdes y rojos
- 5 g. de harina
- 360 g. de arroz
- 60 ml. de aceite de oliva
- 50 ml. de vino blanco
- 2 hojas de laurel

Elaboración

*Preparación*

Cocer el arroz durante la preparación de la receta. Cortar la cebolla y el pimiento en tiras bastante finas. Estas tiras se frien en la sartén. En el momento que la cebolla se ponga

transparente se añade la harina y los tomates pelados y sin pepitas. Se machacan bien los tomates hasta que se haga una masa homogénea y se añade el vino, la sal y el laurel. Se deja cocer unos 15 minutos y se hecha el atún. Se tapa la sartén y a fuego lento se deja cocer unos 10 minutos más.

*Utensilios*

- Sartén

## Postre

200 gr. de melón, sandía, ciruela o albaricoque.

VALOR NUTRICIONAL TOTAL DEL MENÚ (por ración)		
Kilocalorías:	937 Kcal	%Kcal
Proteínas:	46,1 g.	19%
Hidratos de Carbono:	119,8 g.	51%
Grasas Totales:	30,5 g.	30%
Saturados:	6,2 g.	5,9%
Moninsaturados	13,1 g.	12,6%
Poliinsaturados	5,1 g.	4,9%
Otros	6,1 g.	5,9%
Coolesterol	74,4 mg.	
Fibra	11,5 g.	

M.A. Koning C. Vázquez

Sección de Nutrición clínica y dietética Hospital Ramón y Cajal

## Europa: Campaña "Ganando Corazones"

Bruselas, 14 de febrero. Es el día de San Valentín, pero la Comisión Europea ha aprovechado la fecha para celebrar una Jornada Europea del Corazón, bajo el lema "Ganando corazones" ("Winning Hearts"). Se congregaron expertos e invitados de toda Europa, invitados por la UE y la Sociedad Europea de Cardiología. Y entre ellos, el Dr. Pedro Mata representante de la Fundación HF de España.



La Jornada del corazón quiso ser una llamada de atención a los europeos sobre las enfermedades cardiovasculares. Y es que las enfermedades coronarias y la trombosis e infarto cerebral siguen siendo las dos causas principales de muerte, con un gran coste humano, social y económico. Cara al futuro, se estima que para el año 2.020 habrá casi 19 millones de muertes cada año por culpa de las enfermedades cardiovasculares.

Las enfermedades cardiovasculares tienen mucho que ver con el actual estilo de vida de los europeos y están ligadas a dietas inadecuadas, tabaquismo, presión arterial alta, vida sedentaria y, muy especialmente, a altos niveles de colesterol. Y también existen factores psicológicos y ocupacionales que deberían tenerse en cuenta.

Robert Coleman, director general de la Comisión Europea, planteó algunas políticas alternativas: divulgar los hallazgos y mejoras en el tratamiento y prevención de todo lo que se refiere a

cardiología, inculcar hábitos más sanos en la nutrición y modos de vida y endurecer la legislación contra el tabaco. Además, planteó que el programa estratégico de salud de la Unión Europea se plantea como meta el conseguir que toda persona alcance "una vida larga, sana y sin ningún tipos de problemas cardiovasculares".

Catherine Taylor, uno de los miembros más jóvenes del parlamento europeo describió a su tierra natal, Escocia, como "el gran enfermo europeo". No obstante, recordó que el parlamento escocés se ha comprometido a responsabilizarse más en temas de salud, adquiriendo el compromiso de reducir las muertes prematuras por enfermedad cardiovascular en un 50 por 100 de aquí al año 2010.

El profesor Jussi Huttunen, del Instituto Nacional de la Salud de Finlandia se mostró optimista sobre el futuro, ya que cree firmemente que es posible cambiar el estilo de vida de las personas. Y dio un ejemplo: en Finlandia, el consumo de mantequilla ha disminuido un 60 por 100, mientras crecía el consumo de frutas y verduras. Y con ello se ha conseguido que bajara el nivel de colesterol más de un 20 por 100.

Uno de los frentes de la lucha contra el colesterol en Europa es promover organizaciones de pacientes, para extender y generalizar la prevención. Por el momento existen tres organizaciones de pacientes en España, Gran Bretaña y Holanda, pero la idea es crear una Organización Europea de pacientes. la meta es que para el año 2003 estén integrados al menos 10 países, con una estructura organizativa europea, aunque se mantendrán las organizaciones nacionales.

## Atención a los niños

Estamos en el Año del Niño. Y por eso, la Unión Europea está haciendo especial hincapié en la salud cardiológico de los niños. Su propósito es concretar políticas con los profesionales de la salud, expertos, políticos y redes europeas de salud para mejorar la salud cardiológico de la infancia. La recomendación aprobada en la Conferencia organizada por la red europea del corazón dice: "Debemos asegurar el bienestar de todos los niños nacidos en el milenio para que vivan sin la amenaza de una enfermedad cardiovascular prematura". Y eso porque se sabe que la esperanza de vida de los niños con hipercolesterolemia familiar es de 15 a 30 años menor a la del resto de la población sana.



Sin embargo, para los afectados de Hipercolesterolemia familiar es importante conocer que con un adecuado control de su colesterol, el riesgo de tener una enfermedad cardiovascular prematura puede reducirse e incluso disminuir al mismo nivel del que tienen las personas sin Hipercolesterolemia Familiar.

## La genética y el colesterol

Hay gente que cree que está sana, que incluso hace deporte, y que de repente acaba en las urgencias de un hospital o que muere de un infarto. La razón es que llevaba el riesgo en sus genes : padecía hipercolesterolemia familiar heterocigota y no lo sabía ni se trataba. En España, unos 80.000 personas padecen esta enfermedad y menos de una tercera parte lo sabe.

El gen responsable de esta enfermedad, que se localiza en el brazo corto del cromosoma 19, fue descubierto hace casi dos décadas por dos científicos llamados Michael S. Brown y Joseph L. Goldstein, que recibieron por ello el Premio Nobel de Medicina en 1985. Fueron los primeros en demostrar que la hipercolesterolemia familiar es consecuencia de un fallo genético en el funcionamiento del receptor LDL. Lo importante es que se trata de la mutación de un solo gen, lo que resulta más sencillo de estudiar que el cáncer, por ejemplo, que puede depender de la interacción de cientos de genes.

Se sabe que el gen responsable tiene múltiples mutaciones, alrededor de 600 en todo el mundo. En España se calcula que debe haber unas 100 mutaciones del gen HF, debido a las múltiples mezclas culturales que ha habido en este país. Para ayudar a encontrarlas, la Fundación HF tiene en marcha el proyecto de elaboración del mapa genético del colesterol en España, que estará listo a fin de año.

El caso más grave de hipercolesterolemia familiar, la heterocigota, se da cuando el paciente afectado hereda el gen defectuoso del padre o de la madre. Podría darse el caso, extremadamente raro(uno por millón), de que ambos progenitores estuvieran afectados por la HF y que transmitieran el gen defectuoso al hijo. En tal caso, una doble dosis del gen mutado (llamado gen del receptor LDL) provocaría una enfermedad muy grave. En estos pacientes, los niveles de colesterol son cinco veces mayores que en las personas normales y suelen morir de infarto en la adolescencia.

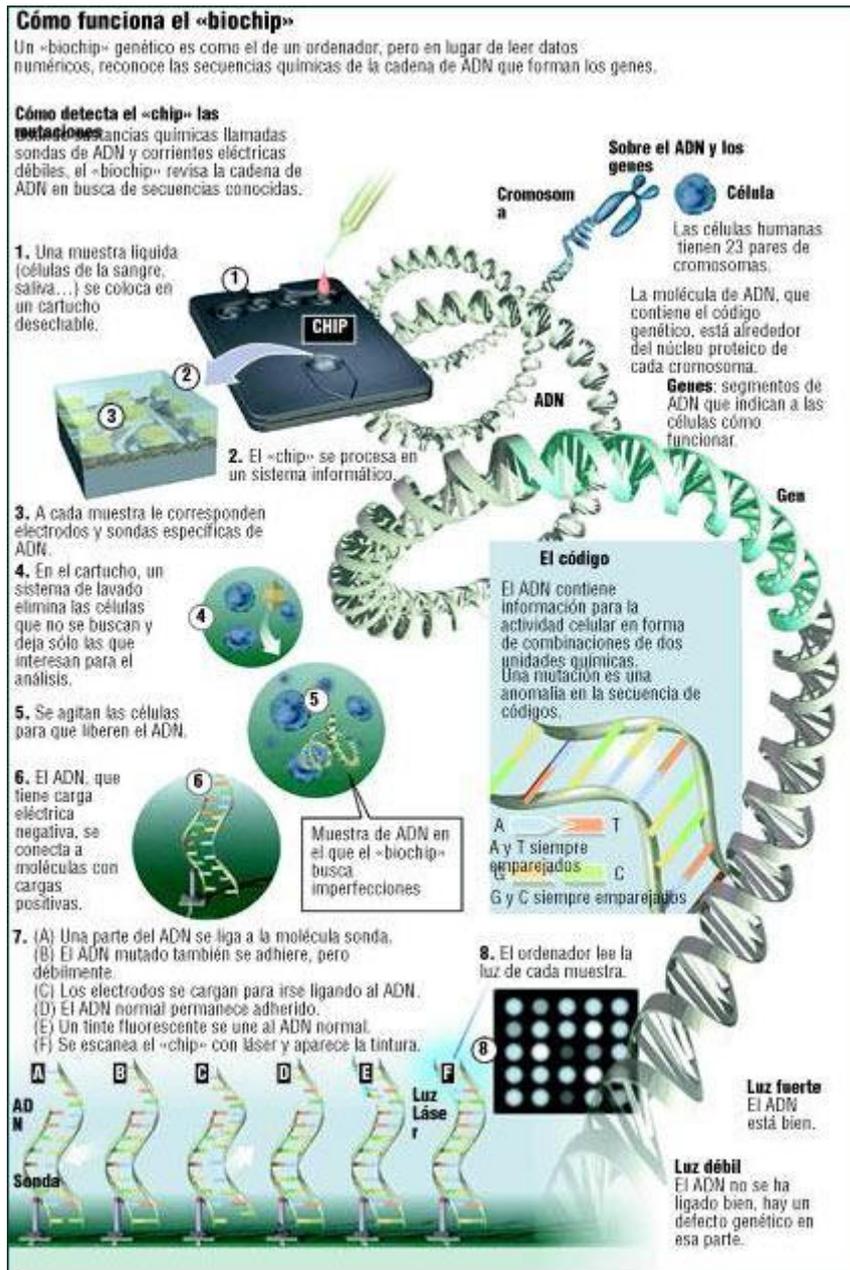
Pero en general, en la HF heterocigota, cada afectado tiene un 50 por 100 de probabilidades de traspasar el gen defectuoso a sus hijos y es igual de frecuente entre hombres y mujeres, afectando en España a uno de cada 200-500 personas (alrededor de 80.000). Sin un tratamiento adecuado, muchos de estos pacientes pueden morir de una enfermedad cardiaca de forma prematura, entre los 35 y los 65 años.

La genética ya ha demostrado que es capaz de definir las peculiaridades de la enfermedad en cada caso. Conocer la mutación del gen permite predecir la respuesta al tratamiento con hipolipemiantes (fármacos que reducen el colesterol), determinar cuáles son los tipos de fármacos a utilizar y las dosis adecuadas. Todo esto es muy importante para hacer una terapia individual de cada enfermo, lo que se llama un tratamiento a la carta. Además, cuando esté disponible el mapa genético de España y los tipos de mutación, se podrá predecir mejor el riesgo de infarto, la edad de aparición, etc. Y por tanto, se podrán, diseñar mejores estrategias de prevención.

Por último, el proyecto genético que lleva a cabo la Fundación HF está generando una extensa base de datos que aportará información relevante sobre la enfermedad, permitiendo hacer un seguimiento anual de los pacientes. En estos momentos, la Fundación está ofreciendo de forma gratuita el análisis genético a todos los pacientes afectados por hipercolesterolemia familiar heterocigota, así como una atención sanitaria personalizada.

## El biochip

A finales del 2002, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar pretende completar el proceso de desarrollo de un biochip genético con tecnología española que permita hacer un diagnóstico rápido de la hipercolesterolemia familiar. Este biochip es una especie de ordenador que reconoce las secuencias químicas de la cadena de ADN que forman los genes, lo que permitirá detectar la mutación específica del gen de cada paciente en un instante. El biochip detecta las mutaciones usando sustancias químicas llamadas sondas de ADN y corrientes eléctricas débiles, que le permiten revisar la secuencia de ADN en busca de secuencias conocidas.



© Copyright 2000 EL MUNDO. Reproducir exclusivamente con permiso.

## Avanza el mapa genético del colesterol

El mapa genético del colesterol en España será una realidad para fin de año. El proyecto, iniciado en mayo de 1999 por la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar pretende elaborar un mapa genético de las mutaciones de hipercolesterolemia familiar dependiente del receptor de las LDL en España.

Actualmente se han recogido ya 1.039 muestras de sangre de "casos índice" (uno por familia), procedentes de todas las comunidades autónomas (ver mapa 1). Para ello se ha contado con la colaboración de 56 unidades de lípidos, la mayoría de ellos instalados en hospitales públicos, que han sido los responsables de recoger las muestras y enviarlas al laboratorio de investigación ubicado en el departamento de Bioquímica y Biología Molecular de la Facultad de Ciencias de la Universidad de Zaragoza, cuyos trabajos financia la Fundación HF.

Hay que resaltar que las muestras recibidas se han analizado teniendo en cuenta la procedencia de los pacientes, para ajustar el mapa genético no al lugar donde viven, sino a la autonomía en la que nacieron, lo que modifica ligeramente el mapa de las muestras (ver mapa 2).

Hasta ahora, sobre la base del estudio de 450 muestras, el laboratorio de Zaragoza, ha encontrado y caracterizado más de 60 mutaciones distintas responsables del aumento de colesterol de causa hereditaria. Y todo apunta a que, una vez finalizado el estudio, se habrán detectado en España más de 100 mutaciones.

La elaboración del mapa genético del colesterol en España es una de las prioridades de la Fundación HF, dado que el conocer qué mutaciones son las responsables de la hipercolesterolemia familiar en España permitirá facilitar el diagnóstico de estos pacientes en nuestro país, al igual que ocurre en Holanda o Italia.

Una vez que se ha confirmado que una persona tiene un 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 a otras personas que se puedan beneficiar de un diagnóstico precoz de la hipercolesterolemia.

El objetivo del estudio es conseguir identificar la causa de la hipercolesterolemia familiar en una muestra de 1.200 pacientes de toda España. Ya falta muy poco para terminar el estudio, pero todavía necesitamos y solicitamos la colaboración de todos, desde pacientes a médicos y unidades de lípidos. Si desea colaborar con el proyecto, póngase en contacto con la Fundación HF (e-mail: [colesterolfamiliar@terra.es](mailto:colesterolfamiliar@terra.es)).

Número de muestras recibidas por centros



Procedencias de los pacientes



## Más visitas a nuestra web

Llevamos poco más de seis meses en Internet y ya hemos tenido casi 6.000 visitas a nuestra página web: [colesterolfamiliar.org](http://colesterolfamiliar.org). Hemos ampliado las páginas de información, que incluyen también el contenido de nuestros Boletines. Y se puede acceder a través de nuestro portal a las web de las organizaciones de pacientes de Gran Bretaña y Holanda, muy interesantes por cierto. Además, ya empezamos a contar con el apoyo publicitario de algunos laboratorios, que apoyan la web con sus anuncios. Y, lo más importante, nuestro portal se ha convertido en un instrumento muy útil para que los pacientes nos hagan llegar sus consultas y para que se las podamos contestar. Trataremos de mejorar la web. Y esperamos sus sugerencias.

## Cursos a médicos

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar sigue empeñada en sus tareas de formación a los profesionales de la medicina, ya que son muchos los que se quejan de haber recibido una escasa formación teórica y práctica sobre la hipercolesterolemia familiar. En este año se han impartido ya cursos de formación en Madrid a unos 300 médicos, desde profesionales de atención primaria a médicos residentes de cardiología, medicina interna o endocrinología.

En otoño se van a celebrar otros tres cursos más, impartidos por médicos que forman parte del Comité Científico de la Fundación y médicos de las unidades de lípidos. Un empeño docente que cuenta con el apoyo de instituciones y la industria farmacéutica.

## La Fundación HF y Latinoamérica

La red europea de Fundaciones de hipercolesterolemia familiar avanza. Los tres países europeos que cuentan con organizaciones de pacientes (España, Gran Bretaña y Holanda) están ya trabajando en la elaboración de unos Estatutos homogeneizados, a la vez que se avanza en la creación de una auténtica organización europea de pacientes.

Pero el movimiento de las organizaciones de pacientes no se queda en Europa. En la última cumbre de Estocolmo del programa MED-PED sobre hipercolesterolemia familiar, avalado por la OMS, los representantes de Brasil mostraron su interés por la experiencia de las organizaciones de pacientes y en concreto por el modelo español, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar, a quien han pedido información y asesoramiento. Y otros dos países, Argentina y Chile, han mostrado también su interés por crear organizaciones de pacientes, siguiendo el modelo de la Fundación HF española.

## Aprobado el consenso del colesterol

La hipercolesterolemia familiar ya tiene una nueva carta de identidad en España. En junio se ha publicado el documento "Control de la Colesterolemia en España 2000. Un instrumento de prevención cardiovascular", elaborado por la Sociedad Española de Cardiología, la Sociedad Española de Arteriosclerosis y el Ministerio de Sanidad (Dirección General de Salud Pública). Este trabajo supone la actualización y renovación del titulado "Consenso para el control de la Colesterolemia en España", que salió a la luz en 1989.

Hay que destacar que en este nuevo consenso del colesterol se ha tenido en cuenta por primera vez a las hipercolesterolemias familiares, a propuesta de la Fundación HF. Algo importante ya que el objetivo de este documento es difundirlo entre todos los médicos españoles, a modo de guía profesional de actuación para el tratamiento del colesterol.

El documento considera a la colesterolemia como uno de los principales factores modificables del riesgo cardiovascular y concluye que existe una relación causal entre la colesterolemia y la enfermedad cardiovascular. En España, un 18 por 100 de la población adulta tiene una colesterolemia superior a los 250 mg/dl. Y el 57 por 100 tienen niveles de colesterol superiores a 200 mg/dl.