

Yo, zaelana, ¿habré heredado la HF?

Autores: Laura Iglesias Miguel
Profesor: Gemma Puente Miguel
Colegio: La Merced. Jesuitas.Burgos
Curso: 4º de ESO
Area Temática: *Ciencia*

Un cementerio muy especial

Escribo este artículo intrigada por lo que me ocurrió el pasado 1 de Noviembre de 2018, día de Todos los Santos.

Me encontraba con mi madre y mi hermana en el cementerio de mi pueblo (Zael) y captó mi atención la tumba de una niña de 7 años. La curiosidad me hizo preguntar que por qué había fallecido a tan temprana edad. Entonces, mi madre me contó lo siguiente: La pequeña había sido víctima de un infarto mientras veía un programa de televisión llamado "Aplauso". La duda se instaló en mí: "¿Por qué un infarto siendo tan joven? "

En cuanto llegué a casa, comencé a indagar en Internet acerca de este misterioso suceso. Descubrí entonces que su fallecimiento fue debido a la HF y ese primer caso fue el inicio de mi investigación.



Imagen 1: Cementerio de Zael

¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

La Hipercolesterolemia Familiar, más conocida como HF, es un trastorno genético que consiste en un incremento en la acumulación de colesterol, especialmente aquel transportado por las lipoproteínas (c-LDL). Se caracteriza por el aumento de lípidos en sangre, colesterol o triglicéridos, y un gran riesgo cardiovascular. Es la enfermedad más frecuente en los seres humanos y se estima que, en España, más de

180.000 personas padecen esta enfermedad.

Los niveles normales de colesterol para una persona adulta se encuentran, según la Fundación española del corazón, por debajo de 200 mg/dl.

El colesterol se produce en el organismo de forma innata y la mayor parte de él procede del hígado. Una de sus funciones principales es la de fabricar hormonas.

¿Qué puede causar la HF?

Principalmente, se origina por la mutación de un gen, situado en el cromosoma 19, que se encarga de codificar las lipoproteínas de baja densidad (c-LDL). El trabajo de estos receptores es eliminar el colesterol de la sangre, por lo que al no tener suficientes, se producirá una concentración de colesterol en las arterias pudiendo causar arteriosclerosis.

Las personas que la padecen tienen un alto nivel de colesterol, debido a que este no es eliminado adecuadamente por la falta de receptores. Esto hace que haya más posibilidades de que se produzca un infarto de miocardio u otras enfermedades arterioescleróticas a temprana edad.

¿Cómo se hereda?

Normalmente se hereda de forma autosómica dominante (no en los cromosomas sexuales), es decir, que un individuo solo necesitaría recibir este gen de uno de los progenitores para padecerla. Dependiendo de su manera de transmisión, existen dos variantes:

- Heterocigota: recibe el gen de uno de sus padres, por lo que tendrá un alelo normal y el otro, con esta mutación.

- Homocigota: recibe el gen de ambos padres por lo que ambos alelos “anormales”.

Una persona con HF tiene el 50% de probabilidades de transferir el gen normal a sus hijos y un 50% de transmitir esta mutación. Aproximadamente, la mitad de los miembros de una familia heredan HF. En casos muy extremos, un individuo podría llegar a recibir el gen anormal de ambos progenitores. Por lo tanto, habrá un grave aumento del colesterol y un mayor peligro de que se produzcan ataques cardíacos a cualquier edad.

EXISTEN DOS VARIANTES DE HF:



Imagen 2: Variantes de la HF

Zael

El pueblo de mis abuelos, Elisa y Joaquín, se llama Zael, localidad burgalesa de unos 112 habitantes. Aunque es pequeño, posee varias cosas a destacar: Iglesia de Santa Eulalia de estilo gótico renacentista con pila Bautismal del siglo XII, estela Funeraria (piedra caliza de la Edad Media)... Pero, sobre todo, destaca porque es el municipio que, por casualidad, se ha convertido en la cuna de la investigación del HF. Aquí, como en otras localidades, en el pasado, las familias solían estar emparentadas unas con otras ya que apenas había movilidad tal y como existe ahora. Esta escasa variabilidad genética llegó a originar una multitud de casos de HF. Es más, en 2005, más de la mitad de

los ciudadanos vinculados a Zael padecían esta mutación genética.



Imagen 3 : Iglesia de Zael

Mi mamá, me cuenta, que la hermana de su amiga Esther, Marisol, murió un sábado 22 de Agosto de 1981 a la edad de 7 años a causa de un infarto de miocardio. Varios años después, dos de sus hermanos (Rocío y Diego), quienes la habían heredado de manera homocigota, fueron derivados al Hospital Jiménez Díez para ser tratados por el Colesterol.

Fue allí cuando el Dr. Pedro Mata encontró similitudes con la familia de Melchor, investigó, se informó y descubrió que ambas familias procedían de esta misma localidad. Después de pensarlo detenidamente, el Dr. Mata decidió tomar a Zael como referencia para su nueva investigación mundial acerca del HF. Su equipo, personas voluntarias, autoridades de Burgos, Melchor Rojo y él mismo sometieron a 63 adultos y 24 niños a un completo examen clínico, revisaron su historia clínica y realizaron unos análisis gracias al “Lipochip”, un dispositivo de DNA que persigue las 185 mutaciones genéticas más usuales, localizadas en el gen c-LDL (el que causa HF), en España.



Imagen 4 : Lipochip

Con todos los datos recogidos en esta investigación se intentó crear un modelo de medicina preventiva para el futuro. El mismo Pedro Mata aseguró: “Este pueblo nos indica el camino que debemos seguir”.

Familia Villalmanzo Andrés

La investigación sobre la muerte de su hija Marisol nos informa que poseía unos niveles de colesterol muy elevados, 1000 mg/dl.

Al ocurrir esta lamentable pérdida, el matrimonio formado por Araceli Andrés y Emilio Villalmanzo, descubrieron que ambos tenían HF y que se lo habían transmitido a 6 de sus 7 hijos.



Imagen 5 : Marisol, niña fallecida por HF

Los 5 supervivientes poseen HF pero en diferentes grados por lo que hay algunos que, con un pequeño tratamiento, pueden hacer una vida normal. En cambio, dos de ellos, Diego y Rocío, a la edad de 15 y 17 años tuvieron que ser sometidos a un trasplante de hígado (actualmente esta medida no se realiza) ya que el colesterol no bajaba de ninguna manera. A fecha de hoy, Diego solo posee 130 mg/dl de colesterol y Rocío está ya completamente curada. El padre y los 5 hijos siguen con tratamiento.



Imagen 6: Rocío y Esther Villalmanzo con el doctor Pedro Mata.

Melchor Rojo

Nació aquí, en Zael, y en sus años jóvenes, permaneció en esta comunidad pero más tarde se mudó a Madrid. Descubrió que poseía HF cuando, en 1978, realizaron unos tests médicos en su empresa. Transmitió la enfermedad a dos de sus tres hijos, los cuales tenían 15 y 17 años. Se le considera el “héroe” de este pequeño pueblo ya que fue él quien realizó un árbol genealógico de 4 generaciones anteriores que podían haberla heredado, con la ayuda de Araceli, madre de Marisol.

Presente y futuro de la HF

Para empezar, gracias a su conocimiento precoz, podrías ponerte lo antes posible en

tratamiento y adoptar un estilo de vida saludable, evitando la aparición de enfermedades cardiovasculares y que esta vaya en aumento.

El fármaco más recetado para reducir el colesterol son las estatinas. Estas logran su reducción en el hígado desde un 25% hasta un 58%, pero presentan una gran desventaja a largo plazo: dolores musculares, daño hepático, aumento del nivel de glucosa en sangre...

En estos momentos, también se está introduciendo el nuevo fármaco anti-PCSK9, el cual favorece al incremento de receptores de LDL y a la reducción del colesterol.

Si la acumulación de colesterol no se controla, disminuye la esperanza de vida del enfermo en 20 o 30 años.

Claro está que, aunque no poseas HF, tienes que tener en consideración que realizar una alimentación sana y actividad física son hábitos muy útiles a la hora de reducir la aparición de muchas enfermedades.

En un futuro, esperamos que la tecnología CRISPr y el diagnóstico genético preimplantacional pongan a raya este gen maldito.

Así parece presagiarlo el último estudio de un grupo de científicos de la Universidad de Pensilvania y dirigido por James M Wilson, profesor de Medicina y Pediatría y director del Programa de Terapia Génica en dicha Universidad. Este equipo ha combinado la terapia génica y la edición genética para

reducir la expresión de proteína PCSK9 en macacos Rhesus. El paso inmediato será la investigación en humanos.

Curiosidades

El 24 de septiembre se celebra el día de la Hipercolesterolemia familiar.

Famosos personajes como Vicente del Bosque o Manolo Escobar, afirmaban que el Danacol (un preparado lácteo que contiene esteroides vegetales) podría ser otro medio eficaz para reducir el colesterol. Un estudio de la empresa europea EFSA y la agencia OCU confirman que este producto reduce entre el 7% y el 10% el colesterol total de una persona. Resultados parecidos arrojan estudios sobre el consumo de esteroides procedentes de verduras de hoja verde.

Llamamiento

Yo no poseo este trastorno pero como zaelana de pro quiero sumarme al llamamiento que hace la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar para que se considere la HF como un problema de Salud Pública y que su diagnóstico y tratamiento sean obligatorios y una prioridad. Si esto fuera así se lograría salvar una gran cantidad de vidas y tendríamos un importante ahorro económico en nuestra Sanidad.

Referencias

<https://www.colesterolfamiliar.org/entrevista-al-dr-pedro-mata-presidente-de-la-fundacion-hipercolesterolemia-familiar/>

¿Qué es la hipercolesterolemia familiar? Definición ofrecida por el Dr. Mata.
20-noviembre- 2018

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000392.htm>

Hipercolesterolemia familiar: causas.
20-noviembre- 2018

<https://www.colesterolfamiliar.org/hipercolesterolemia-familiar/que-es-la-hipercolesterolemia-familiar/>

Mecanismos de heredabilidad de la hipercolesterolemia familiar.
20-noviembre- 2018

<http://www.aetsa.org/publicacion/diagnostico-genetico-de-la-hipercolesterolemia-familiar-mediante-lipochip/>

Qué es un lipochip.
15- enero-2019

<https://www.elmundo.es/suplementos/magazine/2007/429/1197747350.html>

Testimonios de familias con HF: Familia Villaverde Andrés.
15- enero- 2019

<https://www.elmundo.es/salud/2005/608/1109977203.html>

<https://www.colesterolfamiliar.org/melchor-rojo-abad/>

Testimonios de Melchor Rojo Abad.
15-enero- 2019

<https://www.colesterolfamiliar.org/tratamiento/tratamiento-de-las-hipercolesterolemias-familiares/tratamiento-farmacologico/>

Tratamientos en los casos de HF.
15-enero- 2019

<https://secardiologia.es/multimedia/blog/3767-efectos-largo-plazo-tratamiento-estatinas>

Efectos secundarios a largo plazo del tratamiento con estatinas.
2-febrero- 2019

<https://www.investigacionyciencia.es/blogs/fisica-y-quimica/24/posts/reduce-el-danacol-el-colesterol-11364>

Investigación sobre la reducción del colesterol en la ingesta de Danacol.
2-febrero- 2019

https://www.consalud.es/profesionales/medicina/llamada-a-la-accion-para-detectar-la-hipercolesterolemia-familiar_55155_102.html

Llamada a la acción para un diagnóstico precoz en la detección de HF.
2- febrero-2019

<https://fundaciondelcorazon.com/prevencion/riesgo-cardiovascular/colesterol.html>

Niveles normales de colesterol dados por la Fundación Española del corazón.
4-febrero- 2019

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/high-blood-cholesterol/in-depth/statin-side-effects/art-20046013>

Efectos secundarios de las estatinas. Clínica Mayo.
4-febrero- 2019

<https://revistageneticamedica.com/2018/07/30/terapia-genica-colesterol-sangre/>
Nuevas terapias génicas para conseguir reducir el nivel de colesterol en sangre.

4-febrero- 2019

Imágenes

Imagen 1:
(de la autora del artículo)

Imagen 2:
<https://www.colesterolfamiliar.org/web2015/wp-content/uploads/2015/03/image1.png>

Imagen 3: (de la autora del artículo)

Imagen 4:
<https://www.colesterolfamiliar.org/lipochip/>

Imagen 5: (conseguida por la autora del artículo)

Imagen 6:
https://www.consalud.es/profesionales/medicina/llamada-a-la-accion-para-detectar-la-hipercolesterolemia-familiar_55155_102.html

