

25 ANIVERSARIO DE LA FUNDACIÓN HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Cada año nacen en España 1.600 niños con hipercolesterolemia familiar

- **La hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad genética frecuente que se manifiesta desde el nacimiento y se transmite al 50% de la descendencia.**
- **Afecta a unas 200.000 personas en España, de las que unos 30.000 son niños, quienes tienen hasta 20 veces más riesgo de padecer una enfermedad cardiovascular prematura.**
- **La HF es un problema de salud pública muy poco reconocido y mal gestionado.**
- **La detección precoz de la hipercolesterolemia familiar (HF) es coste-eficaz y reduciría la carga de morbilidad cardiovascular prematura.**
- **La medición de los niveles de colesterol en una muestra de sangre obtenida mediante el pinchazo en el talón del recién nacido es la mejor acción para el cribado de la HF.**

Madrid, 21 de abril de 2023.- Cada año nacen en España unos 1.600 niños con hipercolesterolemia familiar (HF), una enfermedad genética que se transmite a un 50% de la descendencia y que afecta a unas 200.000 personas, de las que 30.000 son niños, según datos de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF), que estos días celebra su 25 aniversario.

La HF se caracteriza por el aumento en el colesterol desde el nacimiento, lo que supone que estos menores tienen un riesgo 20 veces mayor de padecer una enfermedad cardiovascular prematura. Por ello, el diagnóstico y tratamiento precoz es esencial porque, según comenta el presidente de la FHF, el doctor Pedro Mata, de lo contrario la esperanza de vida puede disminuir de 20 a 30 años respecto a la población general.

Sin embargo, la secretaria ejecutiva de la Fundación HF y coordinadora de las jornadas de detección de HF, M^ª Teresa Pariente, avisa de que, al ser una enfermedad silenciosa, “la mayoría” de los pacientes con hipercolesterolemia familiar no la conoce. “El diagnóstico precoz debe ser primordial”, asegura.

La medición de los niveles de colesterol en una muestra de sangre obtenida a través del pinchazo en el talón del recién nacido (RN) es la mejor acción para el cribado de la HF y su coste es muy barato. Mediante este cribado se pueden detectar 4-5 casos por cada 1.000 RN y 4-5 padres (un

padre será también portador). Posteriormente se puede realizar la cascada al resto de la familia. Comparado con otros cribados neonatales de enfermedades endocrino-metabólicas la detección de la HF en el recién nacido sería el trastorno más frecuente en los cribados que se realizan en la actualidad.

Los criterios de sospecha de HF en niños son: colesterol total >220 mg/dL y colesterol-LDL >150 mg/dL. Y en adultos un colesterol total >300 mg/dL y colesterol-LDL >220 mg/dL, junto con antecedentes familiares de colesterol elevado. “Para diagnosticar la enfermedad sólo necesitamos realizar un análisis de sangre: si el colesterol está elevado, preguntamos a la familia y, si hay otros familiares con colesterol elevado, probablemente estamos ante un caso de HF”, explica el doctor.

En cuanto al tratamiento, las estatinas son la ‘piedra angular’ para estos pacientes y, gracias a la labor realizada durante estos 25 años por la Fundación de HF, se ha logrado que los afectados tengan una aportación reducida, un hecho importante porque, al ser una enfermedad crónica y familiar, numerosas personas no podían afrontar los costes de la terapia crónica.

“Los objetivos de la fundación, desde el principio, han sido siempre muy claros: que los pacientes conozcan todo lo que tiene que ver con esta enfermedad”, analiza Pariente. No obstante, todavía hay ocasiones en las que los pacientes no pueden acceder a la aportación reducida del tratamiento debido, en algunos casos, a que sigue habiendo médicos que no conocen qué es la HF, cuál es su frecuencia y lo fácil que resulta su diagnóstico.

De hecho, los afectados siguen teniendo muchas barreras y, por eso, una de las labores de la fundación se basa en empoderar al paciente para que pregunte en la consulta. “En muchos centros de salud se ponen problemas para esta aportación reducida, obstáculos, dificultades, tienes que presentar mucha documentación e, incluso, en muchos casos te deniegan esa aportación reducida que, además, es obligatoria por ley”, dice María José Castillo, paciente con hipercolesterolemia familiar.

Estudio SEFAHEART, un trabajo de “orgullo nacional”

España, a través de la Fundación Hipercolesterolemia Familia, es pionera en la investigación de la enfermedad y, además, tiene un importante papel en el ámbito internacional con el registro de pacientes del estudio [SAFEHEART](#), en el que participan 32 hospitales del Sistema Nacional de Salud, de la mayoría de las comunidades, y en que, gracias a las 43 jornadas de detección que la organización ha llevado a cabo en diferentes fines de semana, ya se han aportado datos de 5.500 personas, pertenecientes a más de 1.000 familias con HF.

“Ha servido como modelo para la detección de la HF en cascada familiar”, comenta Pariente. El trabajo, que cuenta con un seguimiento medio de más de 12 años, tiene como objetivo conocer la genética de las familias, detectando y tratando así a los miembros familiares afectados y haciéndoles un seguimiento para conocer mejor la historia natural de la enfermedad y la seguridad del tratamiento. “Es un estudio de orgullo nacional con repercusión internacional. Comenzó en el año 2004 y fue aumentando rápidamente a raíz de las jornadas de detección de la enfermedad que se hicieron en fin de semana”, asevera el doctor Mata.

Además, gracias a este estudio por primera vez los pacientes con HF cuentan con un algoritmo de riesgo cardiovascular con el que se puede predecir, con una exactitud de hasta el 85%, el riesgo que tienen de desarrollar una enfermedad cardiovascular en los próximos 5 o 10 años.

“Si queremos avanzar en el conocimiento de una patología necesitamos estudios de este tipo, trabajos poblacionales con seguimiento a largo plazo porque nos ayudan a evaluar cuáles son los mejores tratamientos, a conocer si las personas que están mejor tratadas evitan desarrollar

la enfermedad cardiovascular, y proporciona a la Administración sanitaria datos de coste-eficacia de lo que significa hacer una intervención en salud como es la detección precoz de la HF”, recalca el presidente de la FHF.

Así, por cada 6 personas adultas con HF que se detectan y reciben un tratamiento adecuado se evita un infarto de miocardio en los siguientes 10 años. En total, podrían prevenirse 30.000 episodios coronarios, con el elevado coste personal y sanitario que representan, durante la próxima década

Retos en el abordaje de la hipercolesterolemia familiar

Uno de los principales retos a los que se enfrenta el abordaje de la HF es mejorar, especialmente entre los profesionales sanitarios, el conocimiento sobre la misma para que la diagnostiquen y traten adecuadamente y, al mismo tiempo, implicar a las diferentes administraciones sanitarias. “Es una enfermedad que no tiene cura, pero para los pacientes sí es importante saber que existe y que se puede diagnosticar y tratar precozmente para prevenir la enfermedad cardiovascular”, comenta Esther Villalmanzo, paciente con HF.

Sin una detección precoz y un tratamiento adecuado, las personas con HF pueden presentar un infarto de miocardio en edades jóvenes. Esto significa que la enfermedad cardiovascular prematura en la HF puede reducir la esperanza de vida entre 20 y 40 años. Por tanto, esta patología representa un problema de salud pública debido a la elevada carga de morbilidad cardiovascular y el alto coste personal y sanitario que supone, **“por lo que su detección y tratamiento deben ser obligatorios para el sistema sanitario”**, recuerda el Dr. Mata.

“Presenté un infarto de miocardio a los 40 años y posteriormente se me realizó un triple by-pass coronario. Unos años después por obstrucción de algunas arterias coronarias se me pusieron cinco stents. Ahora que estoy recibiendo tratamiento con los nuevos fármacos (inyectables) para reducir el colesterol junto con estatina y ezetimiba espero no volver a tener problemas porque mi colesterol está muy bien controlado”, detalla Luis Miguel Fuentetaja, paciente con HF.

Sin embargo, y a pesar del trabajo realizado por la Fundación HF en estos 25 años, todavía no se ha aprobado en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, una Estrategia Nacional de Detección de la HF, que se aprobó mediante una PNL en la comisión de sanidad del Senado.

También la Fundación de HF va a solicitar el cribado del recién nacido para detectar la HF. Mientras tanto, se está realizando un estudio piloto en dos centros hospitalarios de Andalucía cuyos resultados se van a presentar durante el simposio del 21 de abril. Además, otros retos futuros es seguir potenciando la formación de los médicos y construyendo alianzas para que los pacientes estén cada día más empoderados y luchen por sus derechos.

“Hay que insistir en todos los objetivos fundacionales con los que hemos conseguido hitos importantes, pero falta todavía mucho por conseguir”, recalca Pariente. Finalmente, el doctor Mata asegura que “el reto que hay también es lograr que se conozca, que se detecte y que se trate y por eso hay que implicar a los profesionales y a la administración sanitaria”.

Acto de celebración con motivo del 25 Aniversario

Con motivo de la celebración del 25 aniversario de la Fundación HF, hoy 20 de abril se va a celebrar un acto, moderado por la periodista Mónica Cadelo y el médico internista Rodrigo Alonso, en el que profesionales sanitarios, pacientes y representantes políticos van a analizar el abordaje de la HF en España.

En el encuentro se van a celebrar tres mesas de diálogo, en el primero de los cuales, y bajo el título *‘Diálogo entre pacientes: detección y tratamiento adecuado en la HF, una oportunidad para prevenir la enfermedad cardiaca prematura y salvar vidas’*, van a participar la secretaria ejecutiva de la FHF, M^ª Teresa Pariente y los pacientes M^ª José Castillo, Esther Villalmanzo y Luis Miguel Fuentetaja.

Posteriormente, se va a desarrollar el *‘Diálogo entre profesionales sanitarios: la HF como modelo de atención sanitaria’*, en el que participarán la coordinadora del Programa-ICCC Cardiovascular del Institut de Recerca del Hospital Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, Lina Badimón; el jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba, José López-Miranda; el experto en Medicina Interna del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, Ovidio Muñiz; y el especialista en Medicina Preventiva y Salud Pública, Jesús García-Cruces.

La tercera mesa, titulada *‘Diálogo entre la Administración: necesidad de una Estrategia Nacional de Detección Precoz de la HF desde la infancia’*, contará con la participación de la vicepresidenta segunda del Congreso de los Diputados, Ana Pastor; la vicepresidenta primera del Parlamento Andaluz, Ana Mestre; el vicepresidente segundo y consejero de Sanidad de la Junta de Extremadura, José María Vergeles; el consejero de Sanidad de la Junta de Castilla y León, Alejandro Vázquez; y el exsenador y delegado territorial de Palencia, José Antonio Rubio.

Finalmente, el presidente de la FHF clausurará el acto. El encuentro se va a celebrar en el Hotel Only You de Atocha (Paseo Santa Isabel, 13. Madrid) entre las 16.45 horas y las 19.00 horas.

Acerca de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar es una organización benéfico-asistencial de ámbito nacional. Creada en 1997 por pacientes y profesionales de la salud para apoyar a las personas con Hipercolesterolemia Familiar (HF) y promover la detección precoz en las familias afectas. La misión de la Fundación de HF es prevenir la mortalidad cardiovascular prematura y salvar vidas ayudando a las familias que viven con HF y contribuyendo a la investigación científica que conduce a un mayor conocimiento y un mejor diagnóstico y tratamiento de la HF.

<https://www.colesterolfamiliar.org/>

Gabinete de Prensa

BERBÉS – 91 563 23 00

María González - 677 45 68 06 mariagonzalez@berbes.com

Lucila Rodríguez – 610 44 02 89

lucilarodriguez@berbes.com