

Expertos Europeos advierten que sólo un 20% de los pacientes con Hipercolesterolemia familiar están diagnosticados

Extremadura al día

08 may 2009 actualizado 14:39 CET :: Leído 177 veces



La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es la causa genética más frecuente de infarto de miocardio, afectando a unas 100.000 personas en España, y transmitiéndose al 50% de la descendencia (se expresa desde la infancia). Es el tema que se trata en el marco del II Simposio Internacional "Hiperlipemias Genéticas y Riesgo Cardiovascular: de la Prevención a la Intervención", que se celebra entre hoy y mañana en el Palacio de Congresos de Madrid.

La Enfermedad Cardiovascular (ECV) es la principal causa de muerte en Europa, con dos millones de fallecimientos cada año. Esta mortalidad no es aceptable tanto desde el punto de vista humano como económico, ya que la patología le cuesta a Europa 192.000 millones de euros al año, dentro de los cuáles un 57% corresponden a gastos directos y un 22% a la pérdida de productividad. Por tanto, "en la actualidad, la ECV representa el principal reto de los Gobiernos Sanitarios, ya que si no se invierte su tendencia al alza, será muy difícil la sostenibilidad del Sistema Sanitario", explica el Dr. Pedro Mata, presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) y Director de la Unidad de Lípidos de la **Fundación Jiménez Díaz de Madrid.**

En este sentido, la prevención sigue siendo la gran asignatura pendiente de los sistemas sanitarios. Por todo ello, es necesario aumentar los recursos destinados a la prevención cardiovascular y a tratar de identificar a la población más vulnerable.

Según el Dr. Mata, "con el fin de llenar este vacío que existe en el conocimiento y en la formación de los profesionales sanitarios en las hipercolesterolemias genéticas, uno de los sectores de la población más propensos a padecer ECV", se celebra en el día de hoy el II Simposio Internacional "Hiperlipemias Genéticas y Riesgo Cardiovascular: de la Prevención a la Intervención", en el Palacio de Congresos de Madrid. Organizado por la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF), y con la colaboración de la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN), participan numerosos expertos en el manejo de las hipercolesterolemias familiares y del riesgo cardiovascular, provenientes de diferentes áreas de la medicina: medicina interna, cardiología, pediatría, nefrología, medicina de familia, etc.

Guía clínica para el diagnóstico y el tratamiento de la HF

La hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno genético heredado que afecta a unos 100.000 españoles, tan común como la diabetes tipo 1, y que predispone a una marcada elevación de las cifras de colesterol desde el nacimiento, con el consiguiente riesgo de desarrollar una enfermedad cardiovascular prematura.

No obstante, se estima que solo un 20% de los pacientes con HF están diagnosticados. El riesgo acumulado de tener una cardiopatía isquémica mortal o no mortal es del 50% en los hombres a la edad de 50 años y de al menos un 30% en las mujeres de 60 años. Sin embargo, "con la detección precoz y el adecuado tratamiento podemos evitar la enfermedad cardiovascular. La adopción de hábitos de vida saludables como las medidas dietéticas, el ejercicio físico y el no fumar junto con el tratamiento con estatinas han demostrado la eficacia en el control de las cifras de colesterol y en la reducción del riesgo cardiovascular", comenta el Dr. Pedro Mata.

Recientemente, el Instituto Nacional para la Salud y Excelencia Clínica (NICE) británico ha publicado una Guía clínica para el diagnóstico y el tratamiento de la HF, con el objetivo de reducir la mortalidad cardiovascular prematura. En esta guía, también se informa que la calidad del tratamiento y seguimiento de la HF está por debajo de los estándares médicos recomendados. Por último, concluye que la HF es un problema de salud grave y por tanto su detección debería ser prioritaria en la agenda de cualquier política de salud pública.

Una de las recomendaciones más importantes de esta guía es la detección genética en cascada familiar, que permita identificar a las personas con HF, incluidos los niños antes de los 10 años, para que se puedan beneficiar de un tratamiento precoz y así tener una esperanza de vida normal. "Cuando se sospecha la HF, los profesionales sanitarios deben preguntar sobre la historia familiar, incluyendo la edad de presentación de la ECV y si son fumadores", añade el Dr. Mata.

La utilización del diagnóstico genético junto con las medidas del colesterol asegurará que los niños, jóvenes y adultos con este trastorno sean identificados, y se les pueda ofrecer un adecuado consejo y tratamiento para que puedan tomar las decisiones correctas. "Para asegurar que un adecuado cuidado llega a todos los afectados con HF se necesita un programa de formación a los profesionales sanitarios y de información y educación a las personas y familias con HF", concluye el especialista.

Política Sanitaria en la Prevención de la Enfermedad Cardiovascular (ECV)

Según el coordinador del Simposio, "la prevención cardiovascular sigue siendo la asignatura pendiente de los sistemas sanitarios". Por tanto, una de las mesas analizará la política sanitaria y las estrategias de salud en la prevención de la ECV tanto a nivel nacional como regional.

En un plan de prevención es fundamental detectar a los grupos más vulnerables de desarrollar una ECV como son los pacientes con hiperlipemias genéticas. En este sentido, hasta diez CC.AA. en España han comenzado con la detección genética de la HF, "aunque la mayoría sin un programa de identificación en cascada familiar", apunta el Dr. Mata.

Sin embargo, "Castilla y León ha iniciado un plan modélico que está sirviendo de piloto y ejemplo para otras comunidades, que consiste en la identificación genética en cascada familiar de los familiares de un caso probado de HF con la implicación de los servicios asistenciales de AP y especializada", destaca el Dr. Mata. Además de la implicación del primer nivel asistencial, el programa contempla la formación de los profesionales sanitarios en el diagnóstico genético y en el

tratamiento de la HF.

Otras comunidades como Extremadura y Madrid también van a implicar en su plan de detección de la HF a los profesionales médicos de AP y especializada. En este Simposio, las CC.AA. participantes (Castilla y León, Extremadura, Madrid y La Rioja) explicarán sus planes en la detección de la HF.

Hiperlipemias Genéticas y Riesgo Cardiovascular

La Hiperlipemia Familiar Combinada (HFC) afecta a unas 600.000 personas en España y se suele transmitir a la mitad de la descendencia. Además, también tiene un elevado riesgo de desarrollar ECV prematura, debido a la presencia de otras alteraciones metabólicas como la diabetes, la hipertensión arterial y la obesidad central.

Para analizar las Hiperlipemias Genéticas y su impacto en la enfermedad cardiovascular, este Simposio cuenta entre otros profesionales de prestigio con la presencia de la Dra. Lina Badimón (que dará una conferencia sobre Enfermedad Cardiovascular: Biología de la Placa Vulnerable) o el doctor Joep Defesche, director del grupo de diagnóstico genético en el Centro Médico Académico de Ámsterdam y director del programa MEDPED de la OMS, que abordará la importancia del diagnóstico genético en la HF así como el plan gubernamental de detección genética en Holanda.

"El diagnóstico genético es fundamental, ya que ciertas mutaciones producen un mayor nivel de colesterol y de riesgo cardiovascular. Además, el conocimiento de que la presencia de un factor genético es la causa de la hipercolesterolemia resulta en una mejor adherencia por parte del paciente, tanto en los hábitos de vida saludables como en el tratamiento farmacológico y también en una mayor motivación para el médico para proporcionar un tratamiento óptimo", comenta el Dr. Defesche.

A lo largo de la Jornada, también se presentarán, el desarrollo del Programa de Detección de Hipercolesterolemia Familiar en Chile (Dr. Carlos Alonso) y la utilidad del Registro Español de Hiperlipemias Familiares (Dr. Rodrigo Alonso), en la calidad de la práctica clínica. Además, se analizarán los últimos avances en diagnóstico y manejo tanto de niños como de adultos, que abarcan desde las medidas dietéticas y de hábitos de vida saludables hasta medidas farmacológicas que incluyen el tratamiento combinado y técnicas más avanzadas como la LDL-aféresis. Otros aspectos importantes de la reunión serán los debates sobre los factores de riesgo clásico versus la imagen no invasiva en la valoración del riesgo cardiovascular o las dosis altas de estatinas versus tratamiento combinado.

Medidas no farmacológicas en la prevención de la ECV

Todo el mundo sabe que la prevención cardiovascular se debe iniciar con cambios en el estilo de vida, que incluyen el abandono del tabaco, la práctica de actividad física y el consumo de una dieta equilibrada, con el fin de mantener un adecuado balance energético.

Según el Dr. Francisco Pérez Jiménez miembro de la Unidad de Lípidos y Arteriosclerosis del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba, "dicha dieta debe basarse en el consumo de aquellos alimentos que han demostrado que reducen el riesgo cardiovascular, entre los que tienen un papel esencial los alimentos ricos en grasa insaturada, los ácidos grasos Omega 3, y frutas y verduras, que son ricas en vitaminas, antioxidantes y fibra".

Tradicionalmente el beneficio de dichos nutrientes se relaciona con su efecto favorable sobre los factores de riesgo tradicionales, como colesterol LDL, colesterol HDL, presión arterial y metabolismo de la glucosa. Sin embargo, "estudios de intervención demuestran que la capacidad de los modelos de dieta saludables, para normalizar dichos factores de riesgo, es limitada, a pesar de lo cual se consiguen importantes reducciones del riesgo cardiovascular", puntualiza el Dr. Pérez Jiménez.

Actualmente, una medida adicional para potenciar tales beneficios, sería la recomendación de consumir alimentos enriquecidos con componentes funcionales y que incluyen, por su acción sobre el colesterol, los alimentos con fibra soluble y los esteroides vegetales. La mayoría de la experiencia se tiene con estos últimos, existiendo un gran número de ensayos clínicos, en distintas edades y condiciones metabólicas, tanto en hombres como en mujeres, y evidenciando su capacidad para reducir el colesterol LDL en torno al 15%, cuando se consumen dos gramos diarios.