

riesgo cardiovascular

Información y consejos para reducir el

¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

Dr. Ángel Julián Brea Hernando
Unidad de Lípidos
CH. San Millán-San Pedro
Logroño [La Rioja]



SEA

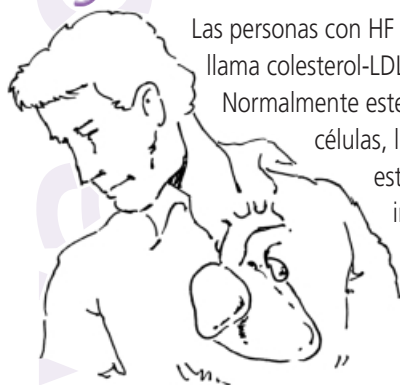
Sociedad Española de Arteriosclerosis
<http://www.searteriosclerosis.org>

¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

Dr. Ángel Julián Brea Hernando. Unidad de Lípidos. CH. San Millán-San Pedro. Logroño [La Rioja]

Hay personas que tienen una cantidad doble o triple de colesterol en su sangre en comparación con el resto de la población, debido a que han heredado de sus padres una anomalía genética que dificulta la eliminación del colesterol que diariamente se produce en su cuerpo. A esta enfermedad se la denomina Hipercolesterolemia Familiar (HF).

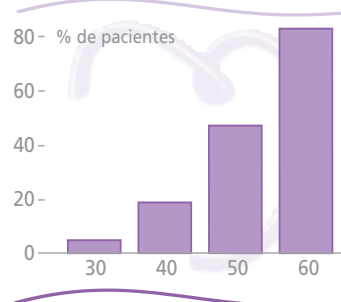
¿Qué les ocurre a las personas que padecen una hipercolesterolemia familiar?



Las personas con HF tienen un aumento en la sangre del colesterol-LDL — popularmente conocido como “colesterol malo”. Se llama colesterol-LDL porque este colesterol es transportado por unas partículas llamadas LDL (lipoproteínas de baja densidad). Normalmente este colesterol-LDL es eliminado de la sangre tras pasar por una especie de puertas en la membrana de las células, llamadas receptores de LDL. En el hígado es donde hay más receptores de LDL y el colesterol que pasa por estos receptores es eliminado hacia el intestino a través de la bilis. Parte del colesterol que llega con la bilis al intestino es eliminado con las heces. En las personas con HF hay una disminución del número de receptores de LDL, por lo que el colesterol no puede ser eliminado en cantidad suficiente permaneciendo en la sangre. En estas personas el aumento del colesterol-LDL se observa ya desde la infancia, pero es principalmente en la edad adulta cuando se produce el diagnóstico. Debido al exceso de colesterol en la sangre, éste se deposita dentro de las arterias, principalmente las coronarias que son las que llevan la sangre al corazón,

lo que puede causar a edades tempranas las complicaciones más importantes de la enfermedad, como la angina de pecho, el infarto de miocardio o la muerte súbita. En el caso de no realizar un diagnóstico temprano de la enfermedad y de no seguir un tratamiento adecuado, el 75% de estos pacientes sufren un infarto de miocardio antes de los 60 años de edad, falleciendo el 35% antes de los cincuenta (figura 1). En las mujeres el riesgo se retrasa unos diez años. Esto supone una reducción de la esperanza de vida de entre veinte y treinta años con relación al resto de la población. Hay una forma más grave de HF, la denominada HF homocigota, en la que los niveles de colesterol son elevadísimos desde el nacimiento, y si no se trata adecuadamente causa infartos a sus portadores cuando aún son niños y un alto riesgo de fallecer en las primeras décadas de la vida.

Figura 1
Riesgo de enfermedad coronaria en pacientes con HF



¿Es muy frecuente?

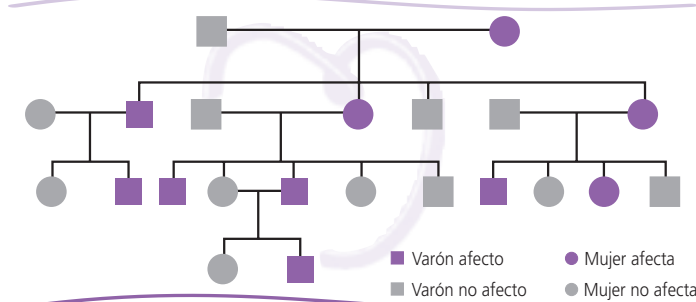
Se estima que unos diez millones de personas en el mundo padecen HF, de los que unos 200.000 morirán prematuramente de enfermedad coronaria. En España, se supone que el número de personas afectadas está entre 80.000 y 100.000. Pero lo más grave es que aproximadamente un 80% de ellos aún no están diagnosticados ni toman ningún tipo de medicación para reducir su colesterol. La Organización Mundial de la Salud (OMS) afirma que, dada la eficacia del tratamiento farmacológico, la detección de esta enfermedad es una de las medidas más rentables en salud, recomendando que se realicen campañas mundiales para su detección.

¿A qué se debe que el colesterol esté tan alto en la sangre y afecte a varios miembros de una misma familia?

Todos los datos necesarios para constituir un ser vivo están almacenados en el ácido desoxirribonucleico, o ADN. Un gen no es más que un pequeño segmento de ADN, donde se recoge la información precisa para fabricar las proteínas esenciales para el correcto funcionamiento de nuestro organismo. El conjunto de todos los genes se recoge en unas estructuras denominadas cromosomas. Cuando los seres vivos nos reproducimos, transmitimos este conjunto de datos e informaciones de una generación a otra a través de los genes y cromosomas.

En las personas con HF existe una alteración del ADN justo en el gen que fabrica la proteína encargada de retirar el colesterol de la sangre, es decir, el receptor de LDL. Si el gen alterado lo hemos recibido solo de uno de nuestros padres (lo que ocurre en uno de cada 500 nacimientos) se dice que la enfermedad es heterocigota y, al menos, se dispone de la mitad de receptores en el hígado para limpiar la sangre de colesterol. Si recibimos genes anormales de ambos progenitores (una circunstancia que solo se da en uno de cada millón de nacimientos) entonces la enfermedad es homocigota y con el pronóstico antes comentado. Las personas que padecen la enfermedad en su forma heterocigota tienen un 50% de posibilidades de transmitírsela a sus hijos (figura 2).

Figura 2. Hipercolesterolemia familiar heterocigota



¿Cómo podemos saber si padecemos una HF?

Las personas con niveles altos de colesterol pueden sospechar que padecen esta enfermedad si en su familia más directa hay otras personas que también tienen un colesterol elevado y si existen antecedentes de parientes próximos que hayan sufrido angina o infarto de miocardio a edades tempranas. También hay algunos signos, como tener siendo joven un arco corneal –ese anillo blanquecino que bordea en ocasiones el iris de los ancianos– o presentar xantomas tendinosos –depósitos de colesterol en los tendones de los nudillos, rodillas o talones– cuya presencia es muy sugerente de esta enfermedad (figura 3). Para su correcto diagnóstico se debe acudir a médicos especializados en esta patología –por ejemplo los que trabajen en la Unidad de Lípidos de su provincia– quienes practicarán estudios dirigidos a su diagnóstico preciso.



Figura 3
Xantomas tendinosos en paciente con HF



Tras ser identificada una persona con HF, se debe solicitar un análisis de colesterol a los familiares en primer grado (hijos, hermanos, padres) para que todos ellos se puedan beneficiar del oportuno tratamiento en caso de estar igualmente afectados.

¿Qué deben hacer las personas con hipercolesterolemia familiar?

Dado el elevado riesgo que corren los individuos con HF de sufrir una enfermedad coronaria, es muy importante adoptar hábitos de vida saludables como el ejercicio físico regular, la alimentación adecuada y no fumar o dejar de hacerlo. Así mismo, es imperativo reducir lo más posible los niveles de colesterol mediante el oportuno tratamiento dietético y farmacológico. El grupo de fármacos más eficaz para bajar el colesterol son las llamadas estatinas, cuya acción consiste en aumentar el número de “receptores” que retiran de la sangre las partículas de colesterol-LDL.



Las personas con HF tienen la responsabilidad de informar a sus familiares más directos de su diagnóstico y de la necesidad de que el resto de familiares sean estudiados para poder así evitar que debuten con un infarto o una angina. Su detección precoz supondría un importante ahorro, tanto en vidas como en gasto sanitario.



¿Cuál será el tratamiento del futuro?

Aunque hoy sea puramente especulativa su predicción, al ser una enfermedad derivada de la mutación de un solo gen y a su alta prevalencia, la HF es una seria candidata a ser de las primeras enfermedades que se intenten curar de una forma definitiva por la “terapia génica”. La terapia génica consistiría en reemplazar el gen anómalo mediante la introducción de una secuencia de ADN correcta, que diera lugar a la formación de receptores del colesterol sin defectos. Con ello, los niveles de colesterol serían los propios de individuos no afectados de HF. Sin embargo, la biotecnología que permita su correcta aplicación deberá salvar todavía muchos problemas en los métodos que permitan su aplicación hasta asegurar un tratamiento fiable y sin efectos indeseables.



Sociedad Española de Arteriosclerosis
<http://www.searteriosclerosis.org>
Teléfono: 93 321 11 10

Comité de unidades de lípidos