

Fundación de Hipercolesterolemia Familiar

Colesterol alto por herencia familiar

Casi cien mil personas en España padecen hipercolesterolemia familiar, un trastorno genético que provoca la alteración de los valores normales de colesterol en sangre. La Fundación de Hipercolesterolemia Familiar trabaja para informar y asesorar a las familias que la sufren.

Por Cristina García Blanco

» Para prevenir las graves consecuencias que puede generar la hipercolesterolemia familiar, es necesario una mayor concienciación de la sociedad y la generalización de análisis periódicos.

» La Fundación de Hipercolesterolemia Familiar se creó 1997 en con el objetivo de concienciar a la sociedad de la importancia de un reconocimiento precoz de la enfermedad.

La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es un trastorno genético grave y la causa genética más frecuente de infarto de miocardio, afectando a unas 100.000 personas en España y transmitiéndose al 50 por ciento de la descendencia. Se trata de la mutación del gen de una proteína que regula el colesterol y quien lo padece puede transmitirlo a la mitad de su descendencia y, si no se diagnostica a tiempo, la esperanza de vida del paciente se reduce entre 20 y 30 años. Padecer hipercolesterolemia familiar supone, desde el nacimiento, tener unas cifras elevadísimas de colesterol. Así, mientras que en una persona sana, el nivel total de colesterol en sangre no supera los 200 mg/dL, en un individuo con hipercolesterolemia familiar no tratada, este volumen puede ser, incluso, muy superior al doble.

Para prevenir las graves consecuencias que puede generar la hipercolesterolemia familiar, es necesario una mayor concienciación de la sociedad y la generalización de análisis periódicos que permitan el diagnóstico antes de que sea demasiado tarde.

Estudios genéticos

Aunque pueda sospecharse la existencia de la enfermedad ante síntomas como altos niveles de colesterol, antecedentes familiares de hipercolesterolemia o infartos prematuros, actualmente el diagnóstico definitivo sólo puede hacerse a través de un análisis de ADN. Existe un test genético conocido como "lipochip" que es capaz de detectar las múltiples mutaciones del ADN que causan la hipercolesterolemia familiar. Estas mutaciones, situadas en el cromosoma 19, provocan la producción defectuosa de la proteína que regula los niveles de LDL o "colesterol

malo". Debido al mal funcionamiento de esta proteína, el colesterol no se procesa adecuadamente y se acumula progresivamente en el organismo.

La Fundación de Hipercolesterolemia Familiar se creó 1997 en con el objetivo de concienciar a la sociedad de la importancia de un reconocimiento precoz de la enfermedad. Se trata de una entidad benéfico-asistencial, sin ánimo de lucro, integrada por pacientes afectados de Hipercolesterolemia Familiar (HF) y profesionales sanitarios. Su objetivo principal es detectar, tratar y ayudar a los miembros de las familias con HF heredada, o de base genética, desde el punto de vista sociosanitario, con el fin de prevenir la enfermedad cardiovascular prematura (angina, infarto, trombosis cerebral, etc.). Entre sus objetivos también están la promoción de la investigación de su origen genético, la educación y el apoyo a las familias afectadas, así como contribuir a la formación de médicos y de otros profesionales de la salud.

Con el objeto de presentar los últimos avances en el tratamiento de la enfermedad, la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar organiza periódicamente jornadas y conferencias y se mantiene como fuente de información y formación de los propios pacientes a través del envío cuatrimestral de 20.000 boletines de difusión dirigidos a pacientes, aunque también tiene información válida para profesionales de la salud.

La Fundación tiene también una línea de ayuda telefónica a través de la cual se responde a todas las consultas que hacen los pacientes, que también pueden ponerse en contacto a través de la página *web* www.colesterolfamiliar.com. ■