

FUNDACIÓ SALUT EMPORDÀ

La hipercolesterolèmia familiar

► Malgrat ser un trastorn freqüent i greu, que pot conduir a un infart o ictus en persones joves, és una patologia molt desconeguda per la societat

REDACCIÓ FIGUERES

■ S'estima que la hipercolesterolèmia familiar (HF) afecta unes 200.000 persones a tot l'Estat espanyol. Tanmateix, malgrat ser tan freqüent, només es diagnostica i es tracta adequadament en un 10% dels casos. A escala mundial, l'Organització Mundial de la Salut (OMS) calcula que afecta una de cada 200-250 persones.

Què és?

L'HF és una malaltia que es transmet de pares a fills i provoca concentracions molt altes de colesterol a la sang des dels primers anys de vida. Es produeix principalment per mutacions en el gen que codifica la síntesi del receptor de les LDL, que és l'encarregat que el fetge elimini correctament el colesterol de la sang. Això fa que augmenti considerablement el colesterol LDL (el dolent) a la sang des del naixement, accelerant així el seu dipòsit a les parets de les artèries que pot obstruir la circulació. L'HF és el trastorn genètic més freqüent associat a la malaltia cardiovascular arterioescleròtica prematura.

Hi ha dues variants principals:

- Heterozigota: heretada d'un dels progenitors. Només la meitat dels receptors LDL de la persona afectada funcionen normal, bé perquè la resta estan absents o bé perquè no funcionen adequadament.

- Homozigòtica: heretada d'ambdós progenitors. La persona pràcticament no disposa de receptors LDL.

Una persona afectada d'HF té el 50% de probabilitats de transmetre el gen anormal als

seus descendents, per això és molt important la realització del diagnòstic genètic.

Una malaltia greu

La hipercolesterolèmia familiar és una patologia greu: si no es tracten, els homes i les dones amb HF poden desenvolupar malaltia cardiovascular arterioescleròtica abans dels 55 i 60 anys respectivament. S'estima que el risc de malaltia cardiovascular en persones amb HF s'incrementa unes deu vegades, especialment la coronària. Per això és molt important la seva detecció precoç: l'edat ideal és entre els vuit i els deu anys, i si els pares ja estan diagnosticats d'una HF, a partir dels dos anys.

Tal com explica el doctor Àlex Vila, cap del servei de Medicina Interna de l'Hospital de Figueres i responsable de la Unitat de Lipids, «l'HF és una malaltia ge-

nètica molt freqüent però poc coneguda. Una part molt important de la població no coneix aquest trastorn i no sap que qui té una HF, a més d'adoptar uns hàbits de vida saludables –exercici físic regular, alimentació adequada com la dieta mediterrània i no fumar–, haurà de reduir els nivells de colesterol dolent mitjançant un tractament farmacològic específic».

Vila ha fet la seva tesi doctoral sobre la prevalença de la hipercolesterolèmia familiar i les característiques clíniques associades a Catalunya. «Actualment sabem que, si disminuïm els nivells del colesterol LDL a la sang, reduïm el risc de tenir un infart de miocardi, angina

de pit, ictus i de mort per malaltia cardiovascular», remarca. «Per això és tan important detectar-la i iniciar precoçment el tractament. Ara bé, els resultats de la tesi doctoral van mostrar que l'HF a Catalunya és una patologia infradiagnosticada i el registre dels estudis genètics és escàs. També que el seu tractament no és òptim, especialment en les dones, i existeix un retard a l'hora d'iniciar el tractament», afegeix.

Tractament

Un cop fet el diagnòstic és important que els pacients amb HF segueixin els següents consells:

- 1 Alimentar-se saludablement
- 2 Realitzar activitat física
- 3 No fumar
- 4 Reduir la ingesta d'alcohol
- 5 Prendre els medicaments



SABER-NE MÉS

Unitat de lipids

► Aquesta unitat s'encarrega del diagnòstic, control i tractament de les dislipèmies (ja siguin les d'origen genètic com les derivades d'altres patologies, com per exemple la diabetis mellitus o l'hipotiroidisme) i del control d'aquells pacients amb un elevat risc cardiovascular.

La Unitat de Lipids de l'Hospital de Figueres forma part de la Xarxa d'Unitats de Lipids i Arterioesclerosi de Catalunya (XULA), participa en el registre del CatSalut on es comptabilitzen els pacients diagnosticats d'HF i que poden beneficiar-se de l'aportació reduïda de la medicació i és una de les 25 de Catalunya que estan homologades per la Societat Espanyola d'Arterioesclerosi (SEA).

L'HF és una malaltia que es transmet de pares a fills i provoca concentracions molt altes de colesterol a la sang des dels primers anys de vida.

FREEPIK

Cursos gratuïts per a professionals de l'àmbit de la salut pública i l'acció social

Impulsem la teua salut

www.dipsalut.cat



Dipsalut
Organisme de Salut Pública
de la Diputació de Girona