

→ SALUT. FUNDACIÓ SALUT EMPORDÀ

L'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 tracta adequadament en un 10% dels casos. Dins l'àmbit mundial, l'Organització Mundial de la Salut (OMS) calcula que afecta a 1 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 de què el fetge elimini correctament el colesterol de la sang. Això fa que augmenti considerablement el colesterol LDL (el que es coneix com a «colesterol 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 arterioscleròtica prematura.

Hi ha dues variants principals:

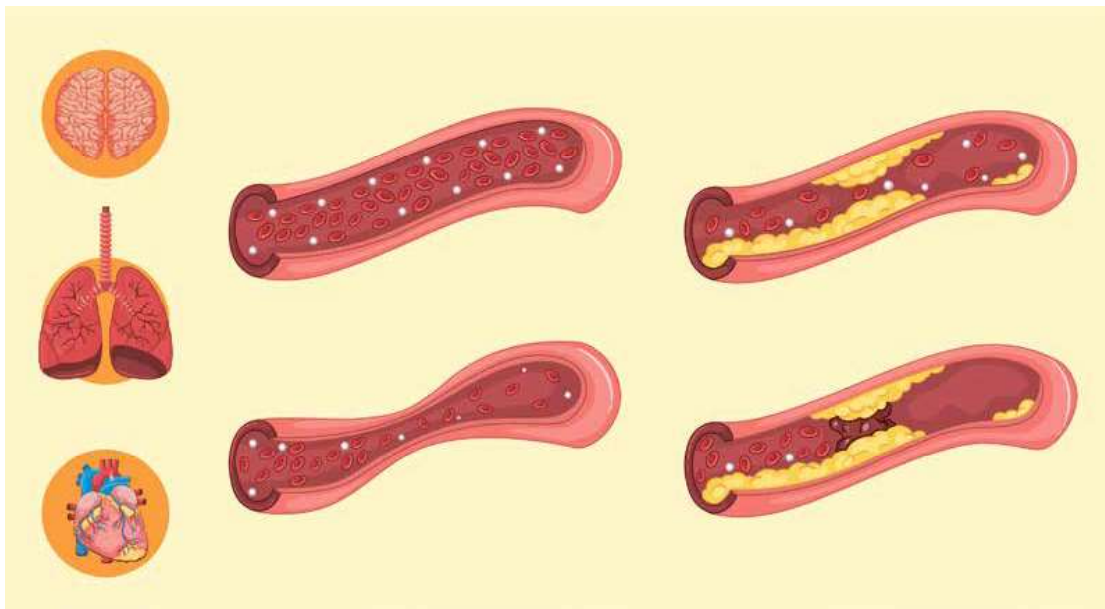
■ **HETEROZIGOTA:** heretada d'un dels progenitors. La meitat dels receptors LDL de la persona afectada funcionen normal, bé perquè la resta estan absents o bé perquè no funcionen adequadament.

■ **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 arterioscleròtica abans dels 55 i 60 anys, respectivament. S'estima que el risc de malaltia cardiovascular en persones amb HF s'incrementa unes



10 vegades, especialment la coronària. Per això és molt important la seva detecció precoç: l'edat ideal és entre els 8 i els 10 anys, i si els pares ja estan diagnosticats d'una HF, a partir dels 2 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 Lípids, «l'HF és una malaltia genètica 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».

→ **HIPERCOLESTEROLÈMIA ES UNA MALALTIA FREQUENT QUE AFECTA A UNES 200.000 PERSONES A TOT L'ESTAT**

→ **DUES VARIANTS L'HF ÉS HEREDITÀRIA I POT SER DE DOS TIPUS HETEROZIGOTA I HOMOZIGÒTICA**

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 estan 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.



El doctor Àlex Vila és el responsable de la Unitat de Lípids de l'Hospital de Figueres. 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 Lípids de l'Hospital de Figueres forma part de la Xarxa d'Unitats de Lípids i Arteriosclerosi 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 Sociedad Española d'Arteriosclerosi (SEA).

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