

LÍPIDOS Y RIESGO CARDIOVASCULAR

Hipercolesterolemias primarias: diagnóstico clínico, genético y tratamiento

INFORMACIÓN PARA PACIENTES

Ander Ernaga Lorea. Facultativo Especialista de Área en Endocrinología y Nutrición. Hospital García Orcoyen. Estella. Navarra.

Nerea Eguílaz Esparza. Facultativo Especialista de Área en Endocrinología y Nutrición. Hospital Reina Sofía. Tudela. Navarra.

¿Qué es el colesterol?

El colesterol es una sustancia que se encuentra en la sangre, necesaria para tener una buena salud. Sin embargo, a veces hay personas que tienen el nivel de colesterol en sangre elevado. En comparación con las personas con colesterol normal, aquellas con colesterol alto tienen un mayor riesgo de sufrir infartos de miocardio, ictus y otros problemas de salud. Cuanto más alto sea el colesterol, mayor será el riesgo de sufrir estos problemas.

¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

La hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad de origen genético que provoca un aumento muy marcado de los niveles de colesterol en sangre. Cuando el colesterol y otros lípidos se acumulan en las arterias del corazón, pueden provocar infartos. En consecuencia, las personas con este trastorno pueden sufrir infartos de miocardio a una edad muy temprana, a veces incluso siendo aún niños.

La HF se transmite de padres a hijos. Existen dos formas principales de esta enfermedad:

- HF heterocigota: el niño recibe el gen de la HF solo de uno de sus progenitores.
- HF homocigótica: esta forma mucho menos frecuente, el niño recibe un gen de la HF de cada uno de los progenitores. Es mucho más grave que la HF heterocigota. Las personas con HF homocigota tienen niveles extremos de colesterol y un riesgo muy alto de sufrir infartos y morir jóvenes.

¿Cuáles son los síntomas de la HF?

El síntoma más grave de la HF es el infarto de miocardio. Sin embargo, gracias a los medicamentos para bajar el colesterol, los infartos en personas con HF han disminuido en las últimas décadas. La HF también puede provocar la formación de depósitos firmes de grasa bajo la piel. Estos depósitos se denominan xantomas. Pueden darse en distintas partes del cuerpo, como en el talón del pie, alrededor de la rodilla o el codo. También se puede observar un anillo plateado rodeando al iris en los ojos llamado arco corneal.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

Los análisis de sangre rutinarios para medir el colesterol pueden mostrar si los niveles son inusualmente elevados. Si es así, el médico puede buscar una posible causa y averiguar si la HF es el problema. Los niños deben someterse a pruebas rutinarias de colesterol entre los 9 y los 11 años y de nuevo entre los 17 y los 21 años. Algunos niños se someten a las pruebas antes si tienen un progenitor con HF o si presentan signos de HF, como xantomas.

En los casos en que la sospecha de HF sea muy elevada, se puede realizar un estudio para identificar la alteración genética causante de la enfermedad.

¿Cómo se trata la HF?

La HF suele tratarse con modificaciones en el estilo de vida y medicamentos para bajar el colesterol. Los más utilizados y la base del tratamiento son los fármacos del grupo de las estatinas, existiendo además otros medicamentos orales para reducir el colesterol como la ezetimiba y las resinas. Además, las personas con las formas más graves de HF necesitan fármacos adicionales de acción potente y administración mediante inyección subcutánea.

Si se tiene HF, es muy importante tomar los medicamentos todos los días según las indicaciones. Si los medicamentos causan algún problema, se debe hablar con el médico o enfermera, ya que pueden ofrecer alguna solución. Los medicamentos utilizados para tratar la HF pueden evitar un infarto de miocardio y ayudar a vivir más tiempo.

¿Cómo afecta la HF al estilo de vida?

Hay que tener en cuenta que los pacientes con HF corren un alto riesgo de sufrir infartos de miocardio y accidentes cerebrovasculares en edades jóvenes. Sin embargo, si continúan tomando sus medicamentos y siguen las recomendaciones médicas en cuanto al estilo de vida, las probabilidades de sufrir un problema cardiovascular se reducirán mucho.