

## **Cualquier infarto de miocardio producido por la Hipercolesterolemia Familiar puede evitarse**

La hipercolesterolemia familiar (HF) es el trastorno genético más frecuente que causa infarto de miocardio en personas jóvenes.

Afecta a una de cada 250 personas en la población general, por lo que se estima que en Chile hay aproximadamente 70.000 personas que viven con HF. La mayoría no lo sabe y por lo tanto no están tratadas o lo están de forma insuficiente.

Por su mecanismo de transmisión, la mitad de los descendientes de una persona afectada de HF pueden heredar el trastorno, afectando por igual a mujeres y hombres de cualquier etnia o raza.

La HF se produce por mutaciones en genes relacionados con el metabolismo del colesterol especialmente el gen del receptor de las LDL (conocido como colesterol "malo") que se encarga de extraer el colesterol de la sangre. Debido a este defecto, los niveles de colesterol están elevados desde el nacimiento.

Los niveles elevados de colesterol desde el nacimiento favorecen el depósito de colesterol en las arterias en edades tempranas y el infarto de miocardio puede ocurrir a partir de los 30 años de edad. Por esto, el paciente con HF debe ser considerado de alto o muy alto riesgo cardiovascular.

Se debe sospechar en adultos con valores de colesterol en sangre superiores a 300 mg/dl, historia familiar de hipercolesterolemia en varios miembros de la familia y en ocasiones enfermedad cardiovascular prematura. En niños se debe sospechar cuando los niveles de colesterol son superiores a 250 mg/dL y alguno de los progenitores está afectado de hipercolesterolemia.

Una vez hecho el diagnóstico en una persona, es importante diagnosticar a los familiares mediante el cribado en cascada familiar. Esto consiste en recomendar que los familiares adultos y niños se hagan determinaciones de colesterol. Esta aproximación para diagnosticar nuevos casos es la más coste eficaz.

La importancia de un diagnóstico temprano es implementar un tratamiento adecuado para reducir los niveles de colesterol y así prevenir o retrasar la enfermedad cardiovascular. Además, de promover hábitos de vida saludable en la alimentación, actividad física y evitar el consumo de tabaco.

La HF tiene tratamiento. Los pacientes requieren dosis altas de estatinas potentes que son seguras, eficaces y generalmente bien toleradas. Muchos pacientes con HF no logran conseguir las metas en colesterol y requieren la combinación con otros fármacos reductores de colesterol como ezetimiba. Las estatinas y ezetimibe están disponibles en Chile.

A pesar de la combinación de una estatina potente con ezetimiba, algunos pacientes necesitan reducciones aun mayores del colesterol por su elevado riesgo cardiovascular. Los nuevos fármacos inhibidores de una proteína relacionada con el receptor LDL (iPCSK9) consiguen reducciones en colesterol superiores al 50% por sobre el tratamiento de estatina y ezetimiba. Y también han demostrado beneficio en la reducción de eventos cardiovasculares. Estos fármacos están disponibles en algunos países del entorno, Estados Unidos y Europa, pero aun no están comercializados en Chile.

Diagnosticar y tratar tempranamente la HF es una intervención coste-eficaz. Además de salvar vidas produce un importante ahorro económico debido al menor consumo de recursos sanitarios y en pérdida de productividad laboral cuando un paciente con HF hace un infarto de miocardio

***Dr. Rodrigo Alonso Karlezi***  
***Medicina Interna, Nutrición y Lipidología***  
***CAMMYN***