



PREVENIR LA MALALTIA CORONÀRIA PREMATURA A CATALUNYA AUGMENTANT EL DIAGNÒSTIC D'HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR

Lluís Masana Marín

Institut d'Investigació Sanitària Pere Virgili Reus - Hospital Universitari Sant Joan de Reus

Francisco Blanco Vaca

Institut de Recerca Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Quin era l'objectiu del projecte?

La hipercolesterolèmia familiar és la principal causa genètica de malaltia cardiovascular. Es manifesta per valors alts de colesterol LDL des d'edats infantils. Malgrat patir-la una de cada 250 persones, només un 10 % tenen un diagnòstic correcte.

Volíem valorar l'impacte de la coordinació clínica i la posada en marxa de diferents protocols de cribratge sobre el nombre de diagnòstics. A més, incrementar la detecció de la malaltia augmentant el nombre d'estudis de familiars de primer grau afectes, fer estudis genètics buscant mutacions concretes o variants poligèniques que expliquin la malaltia i realitzar estudis bioquímics aprofundits per catalogar millor la malaltia, utilitzant tècniques de NMR a plasma. Finalment, volíem implementar intervencions sobre l'estil de vida, com l'alimentació, l'activitat física i l'estil de vida sa, des d'etapes infantils.

Què han descobert?

Que la coordinació entre serveis implicats i els diferents nivells assistencials, així com la creació de protocols i algorismes clínics incrementa el nivell de detecció de persones amb HF. Un *Web* especialment dedicat a aquesta malaltia ajuda a sensibilitzar a familiars i persones afectes. Fins i tot en pacients amb dades clíniques d'HF, les mutacions relacionades amb la malaltia estan absents en un 40 % dels casos. Molts pacients presenten variables poligèniques. Al voltant d'un de cada 5 pacients amb diagnòstic de formes de dislipèmia combinada tenen mutacions pròpies d'HF. Els pacients amb HF no només tenen un increment de colesterol, sinó que també ho mostren en el nombre de partícules aterogèniques i de marcadors d'inflamació mesurats per NMR. L'estudi de nens/es amb xifres altes de colesterol ajuda a detectar famílies afectes. La major part de nens i nenes amb hipercolesterolèmia no segueixen les recomanacions internacionals sobre alimentació saludable. La intervenció precoç mitjançant consell i educació dirigida a aquests nens/es, millora els seus hàbits i el seu perfil lipídic, reduint el risc cardiovascular en el futur.

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

Aquest és un projecte de recerca clínica traslacional i el seu impacte és immediat. S'ha creat un circuit de protocols que s'han implementat per part de les Unitats de referència per a l'atenció d'aquesta patologia. S'ha incrementat el coneixement de les bases hereditàries de la HF, s'ha realitzat una nova classificació clínica de la malaltia i s'ha millorat el coneixement sobre les alteracions lipídiques i metabòliques dels pacients amb HF, definint com les noves tècniques d'estudis metabòlics poden aportar nous coneixements sobre la situació clínica dels pacients.