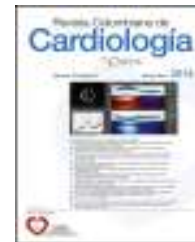




SOCIEDAD
COLOMBIANA
DE CARDIOLOGÍA Y
CIRUGÍA CARDIOVASCULAR

Revista Colombiana de Cardiología

www.elsevier.es/revcolcar



NOTA EDITORIAL

Prólogo

Prologue

Alonso Merchan^{a,*} y Álvaro Ruíz^b

^a Fundación Clínica Shaio, Bogotá, Colombia

^b Departamento de Epidemiología Clínica, Hospital San Ignacio. Bogotá, Colombia

Siete de cada mil personas en el mundo tienen algún trastorno autosómico dominante. Esta alta frecuencia se explica porque hay más de 3.500 enfermedades con esas características genéticas. De todas estas enfermedades, la hipercolesterolemia familiar es el trastorno autosómico dominante más común en el ser humano, con frecuencias que pueden llegar hasta 1 en 200.

Tiene dos características principales: elevación marcada de los niveles de colesterol sérico y manifestaciones clínicas por depósitos de colesterol; enfermedad coronaria prematura por depósitos vasculares y xantomas tendinosos por depósitos extravasculares.

Puede presentarse con defecto en las dos copias del gen afectado (hipercolesterolemia familiar homocigótica) o con una copia afectada solamente (hipercolesterolemia familiar heterocigótica), y las manifestaciones dependen de esa diferencia, ya que son mucho más marcadas las alteraciones en los niveles séricos en la hipercolesterolemia familiar homocigótica, y mucho más temprana la enfermedad coronaria¹. En algunos casos extremos puede aparecer enfermedad coronaria o infarto a partir de la segunda década², y en otros hasta el 60% de los pacientes tendrán xantomas tendinosos. Sin embargo, la hipercolesterolemia familiar es una enfermedad con una bajísima tasa de diagnóstico³ y de control apropiado, y ni siquiera tiene un código ICD-10 específico.

En estas bajas tasas de diagnóstico y de control, influyen la escasa conciencia general entre los médicos sobre su existencia, la gran variabilidad en sus manifestaciones clínicas

y la dificultad para lograr el control apropiado de las cifras de colesterol sérico.

En las primeras décadas el diagnóstico depende de la sospecha clínica; las manifestaciones cardiovasculares generalmente son inexistentes y la frecuencia de xantomas tendinosos es muy baja (apenas del 6,9%)⁴.

Una vez que se ha logrado el diagnóstico, es necesario recurrir con alguna frecuencia a todas las opciones terapéuticas existentes. Las estatinas siguen siendo una base primordial del tratamiento pero con frecuencia pueden ser insuficientes. Se cuenta ahora con anticuerpos monoclonales contra PCSK-9 que permiten aumentar significativamente la disponibilidad de receptores para LDL, así como con otros medicamentos como mipomersén y lomitapide, que disminuyen la producción de VLDL y subsecuentemente los niveles de LDL. En algunos casos debe llegarse al uso de plasmaféresis e incluso trasplante hepático, a pesar de las dificultades que implican estos tratamientos.

Así, entonces, es importante que los médicos estén informados, entrenados y llamados a sospechar, buscar, diagnosticar, tratar y seguir de manera correcta la hipercolesterolemia familiar, ya que sólo así se podrá reducir su impacto en la calidad de vida de los pacientes y en su sobrevida.

Con el apoyo de la Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular, se tomó la decisión de realizar una revisión crítica de la literatura y producir un documento práctico y preciso, que sirviera de apoyo y material de consulta para los médicos y el personal de la salud.

Este texto tiene como objetivo principal poner a disposición del cuerpo médico, conocimiento preciso y actualizado, al igual que estimular no sólo los enfoques diagnóstico y

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: alomerchan@hotmail.com (A. Merchan).

terapéutico correctos, sino también la investigación sobre el tema. El conocimiento de nuestras prevalencias, de comportamiento de nuestra población, nuestras cifras de frecuencia y las tasas de respuesta a las diversas modalidades terapéuticas, así como los detalles precisos de las alteraciones genéticas subyacentes le permitirán al país enfrentar una enfermedad tan frecuente como elusiva.

Bibliografía

1. Civeira F, Castillo S, Alonso R, Meriño-Ibarra E, Cenarro A, Artied M, et al. for the Spanish Familial Hypercholesterolemia Group. Cardiovascular Risk Independently of the Low-Density Lipoprotein Receptor Gene Mutation. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2005;25:1960–5.
2. Risk of fatal coronary heart disease in familial hypercholesterolaemia. Scientific Steering Committee on behalf of the Simon Broome Register Group. *BMJ.* 1991;303:893–6.
3. Marks D, Thorogood M, Neil HA, Humphries SE. A review on the diagnosis, natural history, and treatment of familial hypercholesterolaemia. *Atherosclerosis.* 2003;168:1–14.
4. Junyent M, Zambon D, Nuñez I, Vela M, Civeira F, Pocovi M, Ros E. The use of Achilles tendon sonography to distinguish familial hypercholesterolemia from other genetic dyslipidemias. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2005;25:2203–8.