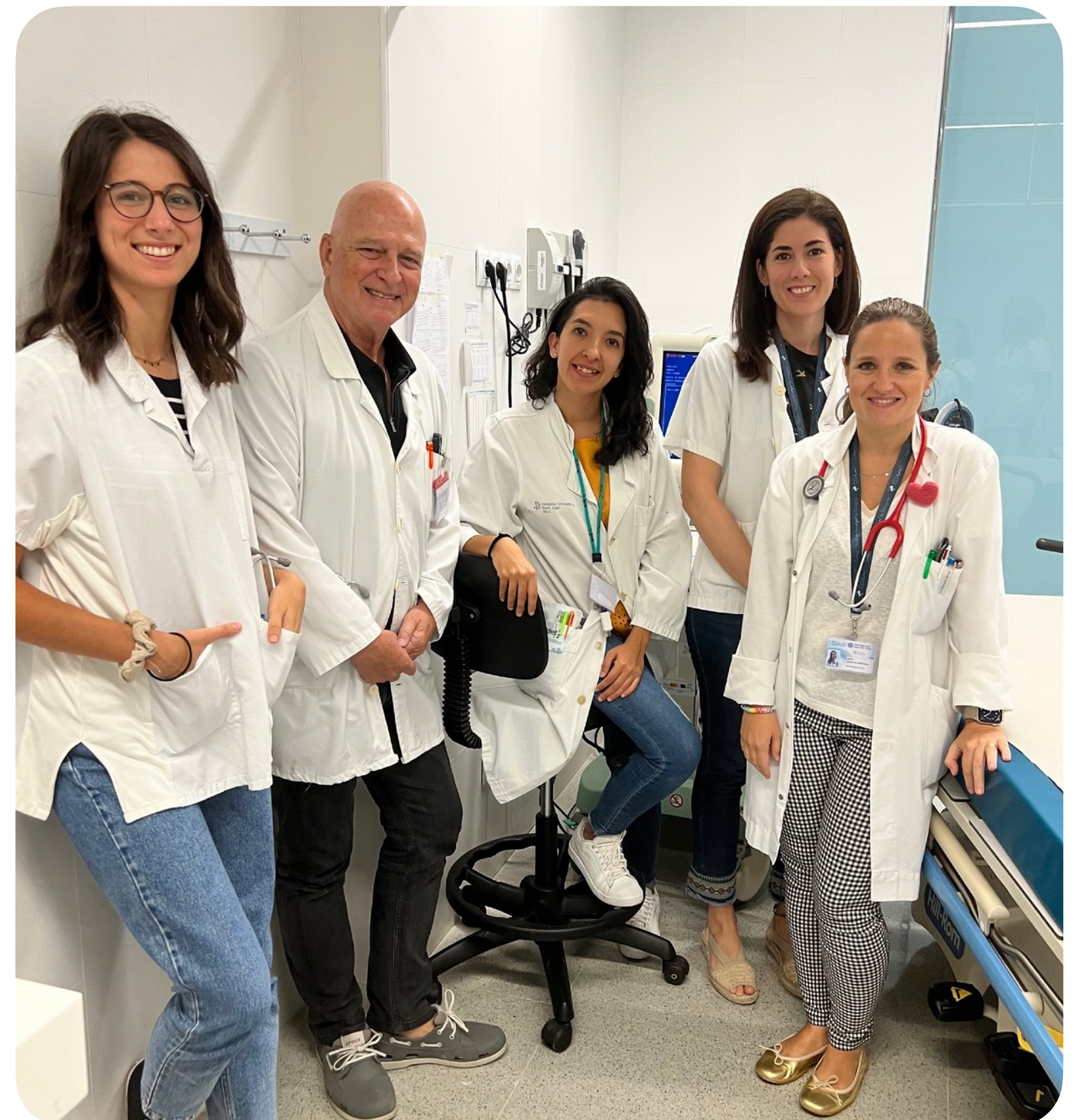


24 de setembre de 2023

Dia Mundial de la Hipercolesterolèmia Familiar



Des de l'any 2012 cada 24 de setembre se celebra el Dia Internacional de la **Hipercolesterolèmia Familiar**.

L'Organització Mundial de la Salut (OMS) l'any 1998, va publicar per primera vegada un informe amb les recomanacions i criteris per al seu diagnòstic.

L'objectiu d'aquesta commemoració és donar a conèixer aquesta alteració genètica que hi és present des del naixement i presenta **nivells elevats de colesterol LDL (dolent)**. Si no es detecta a temps, l'elevació persistent de cLDL es dipositarà a la paret de les artèries de forma crònica. Això suposa un risc més elevat de patir un **infart cardíac precoç** (abans dels 55 anys en homes i 60 anys en dones).

Sabem que 1 persona de cada 200-250 està afectada d'Hipercolesterolèmia Familiar. Hi ha una forma molt severa (homozigota) que la pateixen 1 de cada 360.000 persones. El Dia Internacional de la Hipercolesterolèmia Familiar és una ocasió per conscienciar la necessitat de detectar de forma precoç aquesta alteració.
Actuem avui per evitar problemes demà!

L'Hospital Universitari Sant Joan de Reus (HUSJR) disposa d'un equip de professionals especialitzats en les malalties del metabolisme lipídic i, concretament, en la Hipercolesterolèmia Familiar. Un total de 19 professionals: metges i metgesses, nutricionista i investigadors i investigadores de l'HUSJR, l'Institut d'Investigació Sanitària Pere Virgili (IISPV) i la URV, treballen en l'atenció de les persones afectes, la prevenció de les complicacions i fan recerca de nous indicadors de la malaltia i els medicaments que puguin ajudar en el seu control.

La UVASMET està ubicada a la planta baixa, color groc.



Què és la Hipercolesterolèmia Familiar (HF)?

L'HF és una alteració genètica que afecta una proteïna imprescindible per eliminar el colesterol dolent (LDL) de la sang. Com que no es pot eliminar, el colesterol LDL (C-LDL) augmenta les seves concentracions a la sang fins a més del doble dels valors normals.

Quins són els efectes de l'HF?

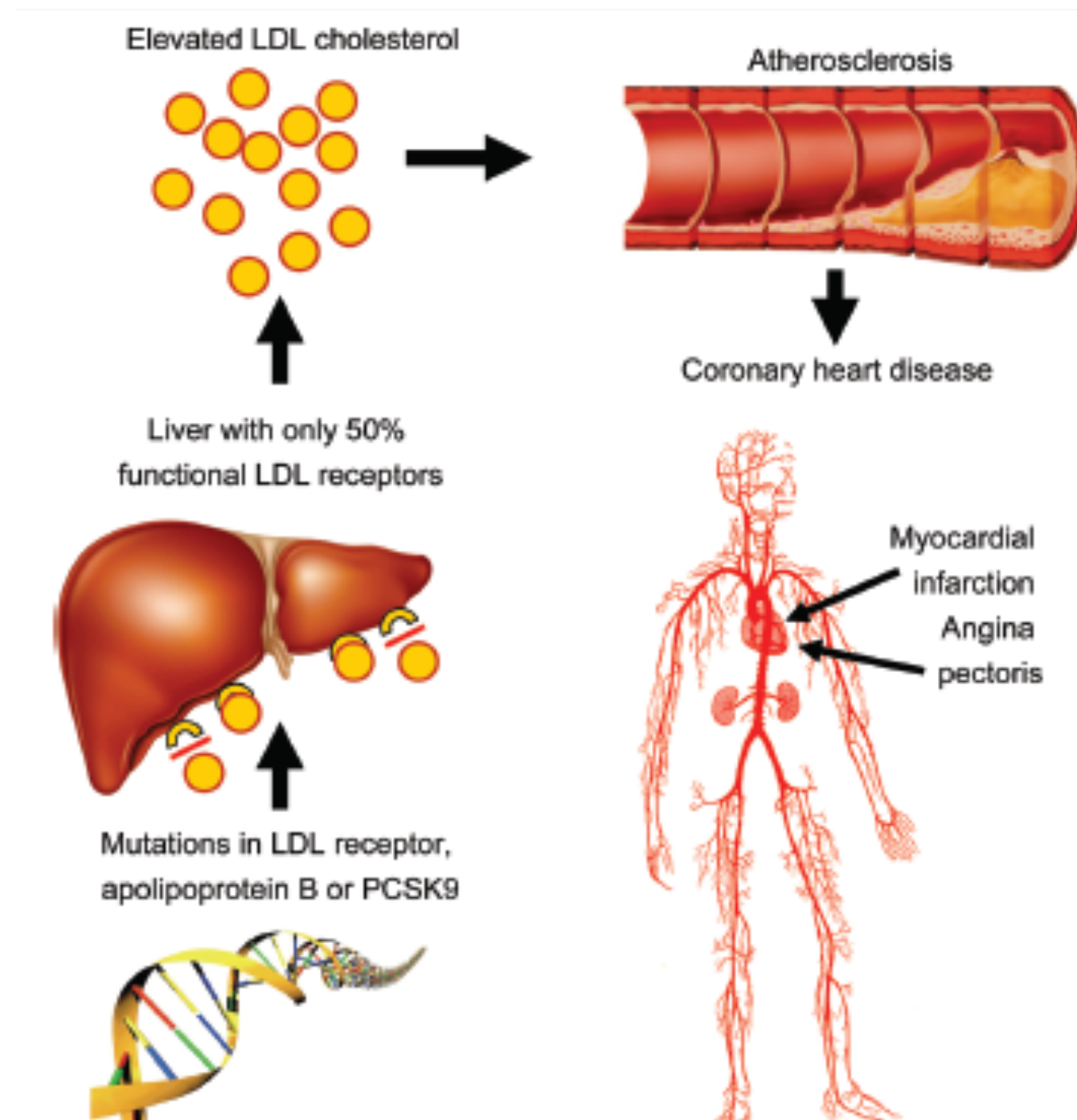
L'excés de colesterol que es produeix des del naixement, fa que es dipositi a la paret de les artèries de forma crònica i continuada provocant una lesió que es diu **arteriosclerosi**, la qual pot evolucionar fins a tancar les artèries provocant: ICTUS, MALALTIES CIRCULATORIES A LES CAMES, ANGINA DE PIT O INFART DE MIOCARDI. L'HF accelera el procés i els infarts que, per exemple, es presenten uns 10 - 15 anys abans del que és habitual.

Quina freqüència té aquesta malaltia?

A prop d'1 persona de cada 200-250 té HF. Hi ha una forma molt severa (homozigota) que la pateixen 1 de cada 360.000 persones.

A la província de Tarragona hi ha, teòricament, unes 3.300 persones afectes, d'elles, 500 són nens o nenes de menys de 14 anys.

Aproximadament, en cada línia escolar hi ha un nen/a afecte.



Per què és important detectar l'alteració?

Detectar-la de forma precoç és important perquè permet actuar abans. Això vol dir, educar als nens en els estils de vida adequats. Fins i tot, en algun cas es requereix començar el tractament durant la infantesa.

A Espanya, es calcula que hi ha menys d'un 10% de persones afectes diagnosticades. A Catalunya, que disposa d'una Xarxa d'Unitats Especialitzades en Lípids, aquest percentatge puja per sobre del 20%. A Reus i Tarragona està en marxa un programa específic de detecció de la malaltia (DECOPIN), pioner a Europa, i portat des de l'Hospital Universitari de Sant Joan de Reus (HUSJR).

La Unitat de Lípids de l'HUSJR ha detectat més de 400 famílies amb HF amb més de 700 persones afectes.

Quan hem de sospitar de malaltia?

Amb un colesterol de més de 200 mg/dl en nois o noies de menys de 18 anys o de 300 mg/dl en persones adultes.

En persones que han sofert un infart en edat jove (menys de 55 anys els homes o de 60 les dones).

Si a la família hi ha persones afectades d'HF, tota la família ha de ser estudiada.

Qui som i què fem a l'Hospital Universitari Sant Joan de Reus?

L'HUSJR disposa d'un equip de professionals especialitzats en les malalties del metabolisme lipídic i, de forma preferent, l'HF. Un total de 19 professionals, metges, nutricionistes i investigadors, des de l'HUSJR, l'Institut d'Investigació Sanitària Pere Virgili (IISPV) i la URV, treballen en l'atenció de les persones afectes, la prevenció de les complicacions i fan recerca de nous indicadors de la malaltia i medicaments que puguin ajudar en el seu control.



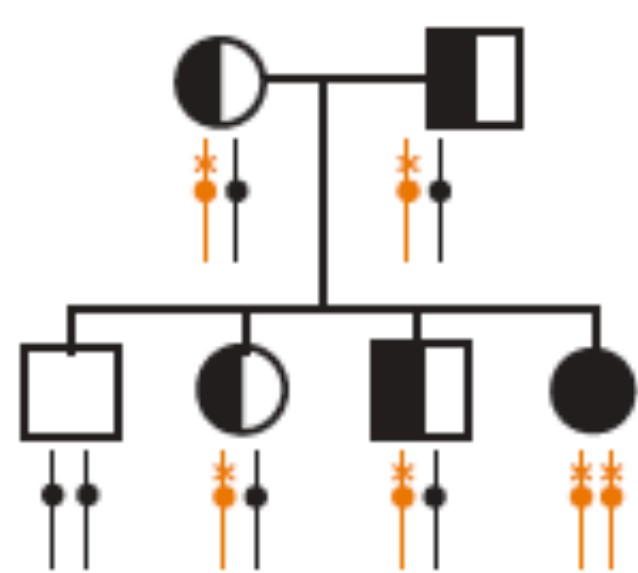
Hipercolesterolèmia Familiar HOMOZIGOTA

- ✓ És la forma greu de la hipercolesterolèmia familiar
- ✓ És una Malaltia Minoritària amb prevalença d'1/250.000-360.000
- ✓ És una malaltia molt greu que pot matar nens/es
- ✓ Ho sospitem amb xifres de cLDL > 400 mg/dL i la presència d'arc corneal o xantomes < 10 anys
- ✓ A l'Hospital Universitari Sant Joan de Reus estem treballant per disposar de noves teràpies eficients

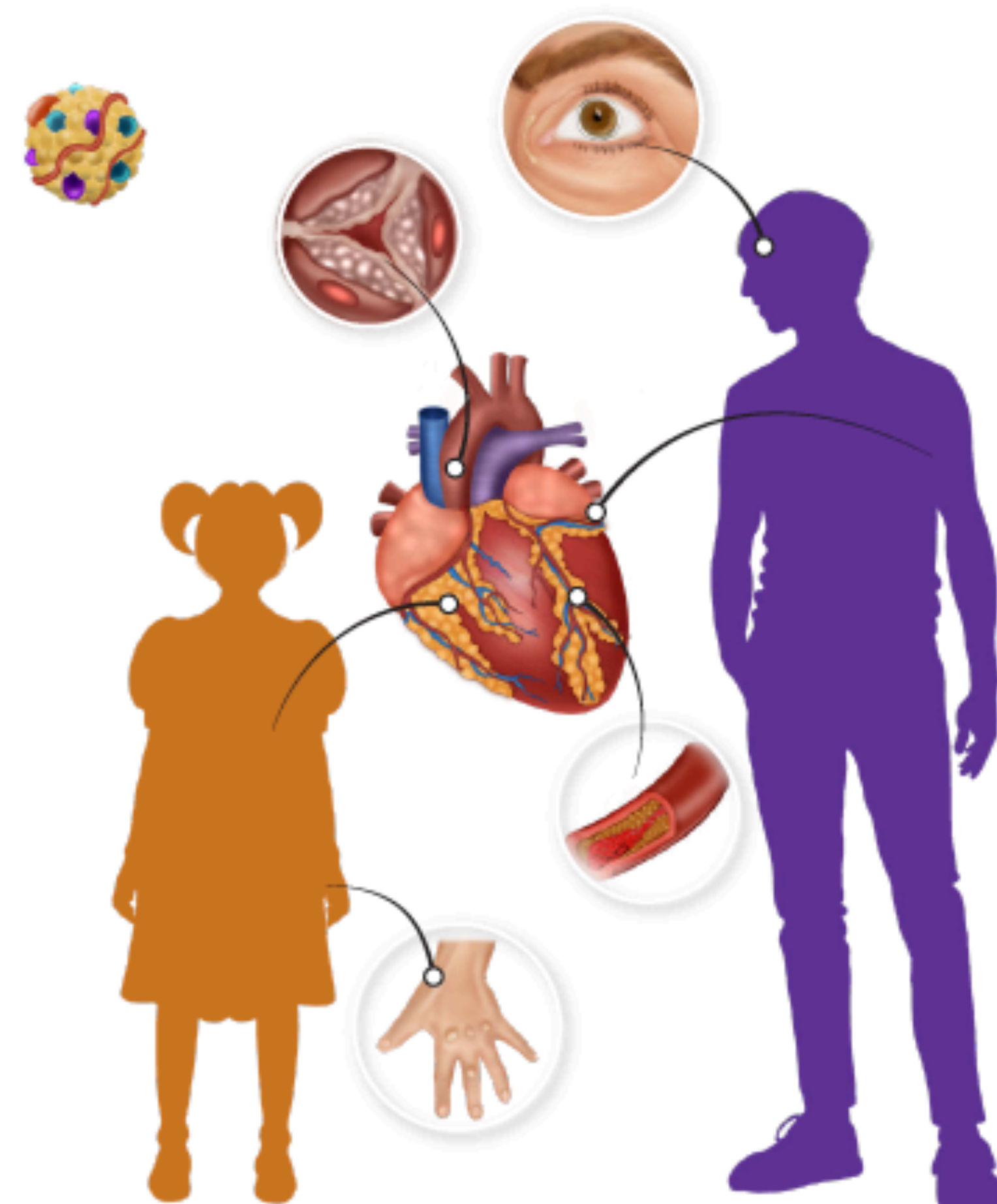
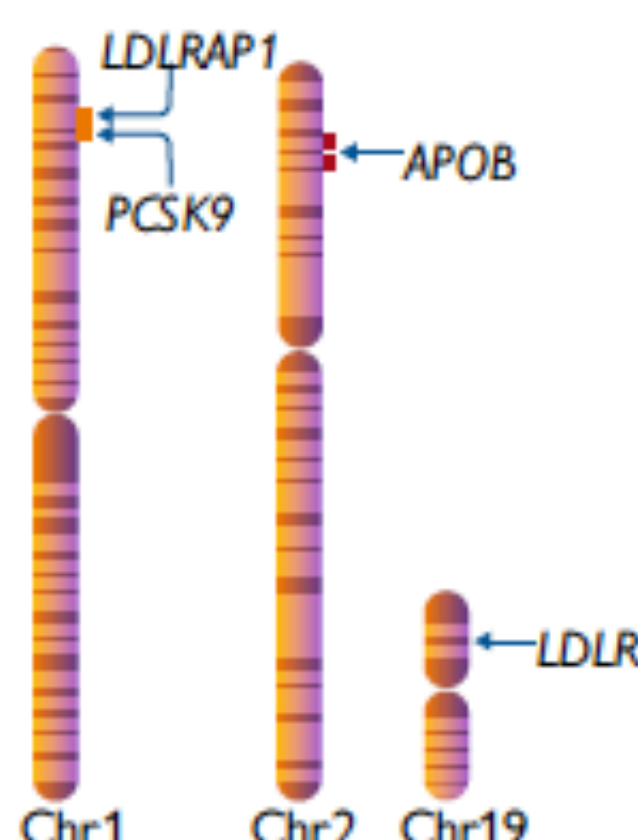
Homozygous familial hypercholesterolaemia

Biochemistry
 Extremely elevated LDL-C ↑↑↑

Clinical genetics
 Semi-dominant inheritance

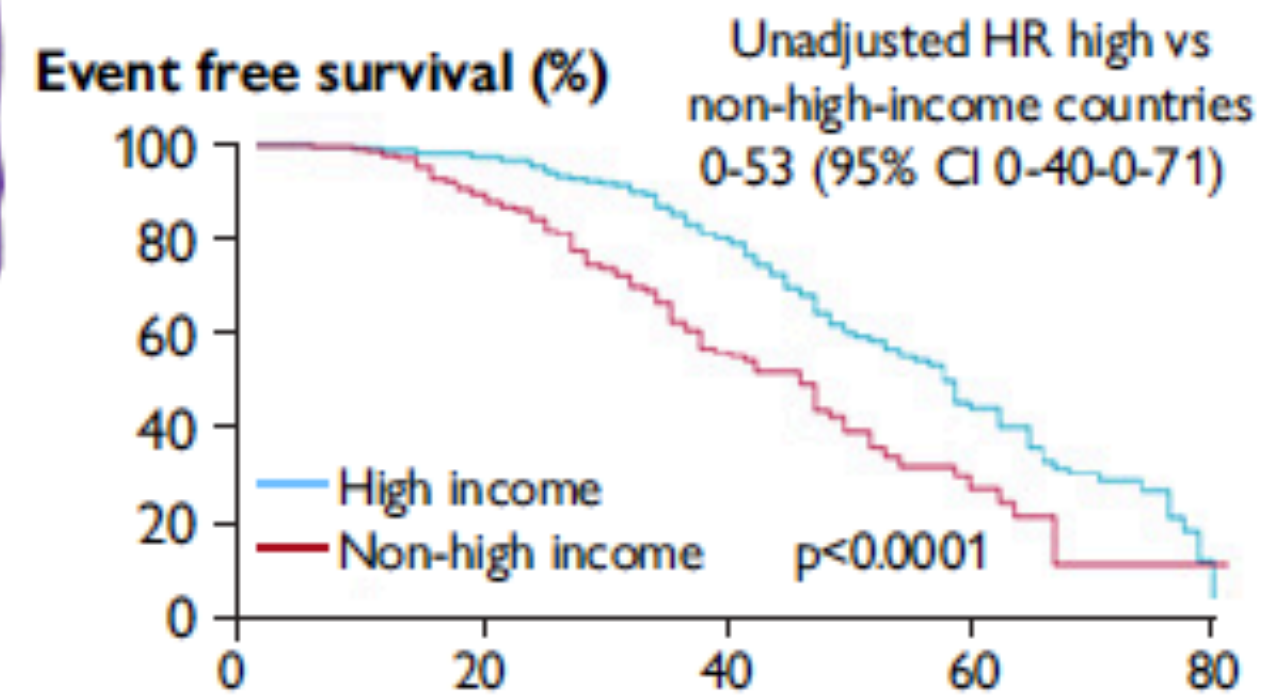


Molecular genetics
 Numerous genes and variants



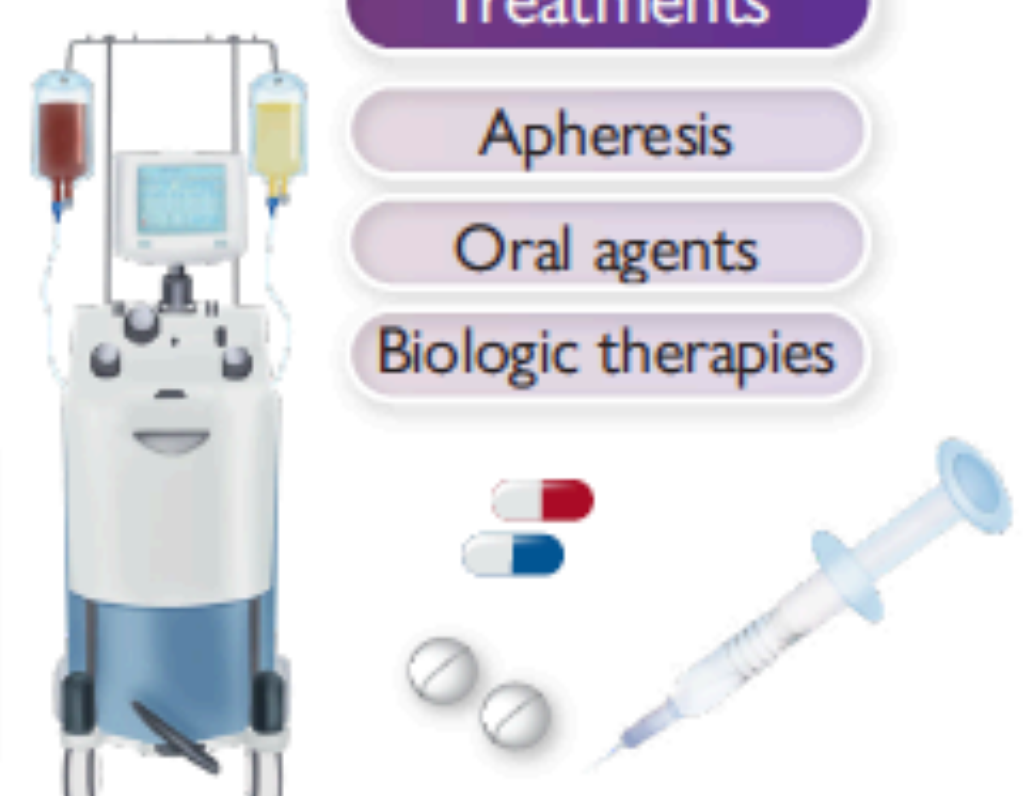
- Clinical features**
- Xanthomatosis
 - Premature atherosclerosis
 - Aortic disease

- Early mortality**
- Worse in non-high-income countries
 - Worse at higher LDL-C levels



- Treatments**
- Apheresis
 - Oral agents
 - Biologic therapies

- Screening program creation for early detection
- Use of multi-prong lipid lowering therapy starting at diagnosis
- Management by multidisciplinary team
- Family planning





24 de setembre de 2023
**Dia Mundial de la
Hipercolesterolèmia Familiar**



ASCAHIFA

ASSOCIACIÓ CATALANA
D'HIPERCOLESTEROLÈMIA
FAMILIAR

ascahifa@gmail.com

www.hipercolesterolemiafamiliar.org

L'Associació Catalana d'Hipercolesterolèmia Familiar aplega a persones de totes les edats amb **Hipercolesterolèmia Familiar (HF)**, els seus familiars i en general persones interessades en el coneixement i la difusió de la HF per millorar l'accés al diagnòstic i al tractament precoç i evitar les seves conseqüències.

Si tens aquest problema o creus que el pots tenir,

CONTACTA-HI!

