



Doctoranda
**Cèlia Rodríguez
Borjabad**

Familial Hypercholesterolemia in children. From detection and characterization to lifestyle changes

Director: Masana Marín, Lluís

Codirectora: Plana Gil, Núria

Departament/Institut: Universitat Rovira i Virgili.
Departament de Medicina i cirurgia

Data de defensa: 08-10-2021

Enllaç: <http://hdl.handle.net/10803/672773>



Resum de la tesi

La hipercolesterolèmia familiar (HF) és una malaltia autosòmica dominant que cursa amb nivells elevats de lipoproteïnes de baixa densitat (LDL) des del naixement. Aquesta malaltia sovint està infradiagnosticada i infratractada. La infantesa és un període òptim per la detecció i per començar amb el tractament (canvis d'estil de vida (CEV) i en alguns casos, estatines). Si aquests infants són detectats i tractats de forma precoç, s'ha observat que milloren el seu pronòstic. Per aquest motiu, aquesta tesi doctoral té com a objectiu millorar la detecció, el diagnòstic i el tractament dels infants amb HF. Aquest objectiu general s'aconsegueix mitjançant tres accions: establint una estratègia de detecció precoç per detectar nens infants amb HF; explorant nous biomarcadors i analitzant amb més profunditat el perfil de lipoproteïnes per ressonància magnètica nuclear (RMN); i implementant un tractament primerenc basat en activitats educatives destinades a establir CEV. Gràcies a aquestes estratègies hem detectat 87 infants nous i 41 familiars, hem vist que la dieta és capaç de millorar el perfil lipídic, tot i ser un colesterol determinat genèticament, així com l'observació que les intervencions a edats primerenques tenen millor adherència.

Aplicació a la societat

Gràcies a aquests resultats hem seguit implementant aquest mètode de cribratge a la província de Tarragona i hem pogut detectar més infants i famílies (més de 120 nens amb les seves famílies respectives). Mitjançant aquest cribratge, els hem pogut estudiar i començar de forma molt precoç el tractament a través de canvis d'estil de vida. Aquest projecte pioner ha estat referència i ara no només s'està implementant arreu de Catalunya, sinó que s'està treballant per poder-ho fer a la resta de comunitats d'Espanya. Esperem que gràcies a aquest projecte puguem millorar la salut dels nostres pacients i evitar que tinguin ateroesclerosi de forma precoç, i així, reduir el risc cardiovascular.

