



IntraMed
www.intramed.net

USUARIO CONTRASEÑA RECORDAR [REGÍSTRESE AHORA](#) [¿OLVIDÓ SU CONTRASEÑA?](#) [ENTRAR](#)

[CONTÁCTENOS](#) [QUIÉNES SOMOS](#) [BUSCAR](#)

- » Inicio
- Actualidad científica**
- » Noticias médicas
- » Día a Día
- » Artículos
- » Entrevistas
- » Puntos de vista
- Educación continua**
- » Ateneos
- » Cursos
- Recursos externos**
- » Medline-PubMed
- » Recomendados
- Comunidad**
- » Foros
- » Eventos
- » Encuestas
- Servicios**
- » Clasificados
- » Vademécum
- » Página Profesional
- Pasatiempos**
- » Arte & Cultura
- » Tarjetas virtuales

[Inicio](#) > [Actualidad Científica](#)



¿No es miembro de IntraMed?

[REGÍSTRESE AQUÍ](#)

[COMENTARIOS](#)



08 JUL 08 | Jornada Ibero-Argentina de Actualización en Dislipemias
Hipercolesterolemias de origen familiar

Sábado 9 de Agosto a las 9 hs en el auditorio Roemmers, Olivos, Pcia. de Bs. As.

Hipercolesterolemia Familiar: el paradigma de la medicina preventiva

La patología cardiovascular es una de las principales causas de morbi-mortalidad en todo el mundo. Los trastornos del metabolismo lipídico, por su parte, constituyen uno de los factores más importantes en este aspecto y con mayor relevancia clínica.

Un dato epidemiológico muy interesante es que las alteraciones de las lipoproteínas se encuentran en el 60% de las personas con una cardiopatía isquémica (CI) y, está ampliamente demostrado, que la reducción de las concentraciones de colesterol con medidas dietéticas y/o farmacológicas, disminuye el riesgo cardiovascular y supone un impacto importante en materia de prevención cardiovascular.

Sin embargo, muchas personas con hiperlipemias no se encuentran diagnosticadas y carecen, por lo tanto, de un adecuado tratamiento farmacológico.

Las hiperlipemias familiares representan un importante problema de salud pública. Se estima que, al menos un 4 % de la población general, sufre un trastorno heredado del metabolismo de las lipoproteínas. Estos cuadros metabólicos se caracterizan por el aumento en las concentraciones plasmáticas de colesterol (y/o triglicéridos), marcada agregación familiar, riesgo elevado de desarrollar enfermedad cardiovascular prematura de causa arteriosclerótica y la presencia de depósitos variables de colesterol en tejidos extravasculares como en piel, tendones (ej; xantomas) e hígado (hígado graso).

Variantes e incidencia

La HF está causada por mutaciones específicas en el gen del receptor de las lipoproteínas de baja densidad (r-LDL). Esto produce una reducción importante en el número de receptores hepáticos funcionalmente activos y, por ende, una elevación del colesterol transportado por las LDL de, al menos, dos veces el valor normal.

La enfermedad se transmite de forma autosómica dominante, con un pronunciado efecto de dosis, por lo que la mitad de la descendencia de una persona afectada de HF heredará el trastorno. Se reconocen 2 variantes de la enfermedad: una heterocigota, con una prevalencia de al menos 1 caso por 400-500 personas en la población general, y otra homocigota (se heredan ambos alelos defectuosos) que, si bien es mucho menos frecuente (1 caso por millón), reviste mucha mayor gravedad.

Diagnóstico

El diagnóstico médico se realiza en base a las concentraciones sanguíneas de colesterol. Éste se encuentra elevado desde el nacimiento y permanece como único hallazgo clínico hasta la cuarta década de la vida, momento en que suele manifestarse la enfermedad coronaria prematura. Es importante recalcar que existe una amplia variabilidad en la concentración de colesterol LDL de unos sujetos a otros con diagnóstico de HF, incluso dentro de una misma familia, pudiendo existir solapamiento con personas afectadas de otros tipos de hipercolesterolemia. Esta variabilidad se debe, en parte, al tipo de mutación en el gen del receptor LDL como, así también, a otros factores genéticos y ambientales (por ej; la dieta). La importancia del diagnóstico precoz de la HF radica en la elevada incidencia de enfermedad



Roemmers
CONCIENCIA POR LA VIDA

Presenta



FOTO ENTREVISTA EXCLUSIVA para INTRAMED

Dr. Carlos Gherardi

[INGRESAR](#)

coronaria que tiene sus picos máximos en edades tempranas de la vida. Estudios angiográficos realizados en personas jóvenes han demostrado la presencia de lesiones ateroscleróticas a partir de los 17 años en los varones y desde los 25 en las mujeres.

Registro y mapa de situación

- En el Registro Español de HCF la frecuencia de cardiopatía isquémica prematura fue del 12% en las mujeres y del 27,3% en los varones. La edad media de aparición de los primeros síntomas en varones y mujeres fue a los 43 y 52 años, respectivamente. La enfermedad coronaria resultó ser más severa en los varones que en las mujeres y, como primera manifestación clínica, predominaron el infarto de miocardio y la angina de pecho, en ese orden. Estos datos confirman la importancia que reviste un mapa nacional de situación. De esta manera, contar con un registro unificado permitiría conocer los aspectos clínicos y demográficos de un gran número de pacientes, analizar los resultados obtenidos a partir de los tratamientos específicos e impulsar la creación de programas y medidas tendientes a mejorar el curso y el pronóstico de este grave trastorno metabólico. En síntesis, el registro (Rhicofam) es un estudio epidemiológico muy útil para los médicos, los investigadores y las distintas autoridades sanitarias.

Tratamiento farmacológico

Las tablas de cálculo de riesgo cardiovascular (Framingham) no deberían aplicarse en estos pacientes, ya que de por sí se consideran de muy alto riesgo cardiovascular. La mayoría de ellos requerirá de medicación en forma crónica y de adecuadas medidas higiénico-dietéticas. Además del tratamiento hipolipemiante, es muy conveniente valorar (y abordar de ser necesario) la presencia de otros factores de riesgo cardiovascular. El tratamiento de elección para controlar la enfermedad son las estatinas y/o la combinación con ezetimibe, fibratos y resinas.

Conclusiones

La puesta en marcha de un programa de detección clínica y/o genética de la HCF es un modelo ideal para iniciar acciones preventivas en un subgrupo poblacional con un elevado riesgo de padecer enfermedad cardiovascular prematura.

La aprobación de este tipo de intervenciones forma parte de una medicina individualizada y predictiva con repercusiones costo-efectivas claramente demostradas. El adecuado diagnóstico y tratamiento farmacológico de estos pacientes, permitirá alargar la expectativa de vida y reducir al mínimo las potenciales complicaciones propias de la enfermedad.

Dr. Martín L. Pucci - Médico
PROPIA (Programa Prevención
del Infarto en la Argentina)
www.dislipemias.com.ar

Jornada Ibero-Argentina de Actualización en Dislipemias:

HIPERCOLESTEROLEMIAS DE ORIGEN FAMILIAR

Sábado 9 de Agosto a las 9 hs

Organizada por el Programa de Prevención del Infarto en Argentina (PROPIA) y su Grupo de Estudio en Dislipemias Familiares (GEDIFAM) en colaboración con Laboratorios Roemmers.

Fecha: Sábado 9 de agosto de 2008, 9 horas

Lugar: Fray Justo Sarmiento 2350 - Olivos -Buenos Aires, Argentina.

Evento **No** arancelado

Programa

•Coordinador de la mesa: **Dr. Marcelo Tavella** (PROPIA – UNLP)
Palabras de Bienvenida - Introducción

• Disertante: **Dr. Pedro Mata López** (Unidad de Lípidos, **Fundación Jiménez Días** de Madrid – Presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar)
Hipercolesterolemias Familiares: paradigma de la prevención cardiovascular.
Duración apróx.: 45 minutos

• Disertante: **Dr. Rodrigo Alonso Karlezi** (Unidad de Lípidos, **Fundación Jiménez**

Días de Madrid – Miembro de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar)
 Manejo de las Hipercolesterolemias Familiares.
 Duración apróx.: 45 minutos

(Coffee Break)

• Disertante: **Dr. Rodrigo Alonso Karlezi**
 Registro "on-line" de Hipercolesterolemias Familiares en España. ¿Estamos haciendo lo correcto con el tratamiento?
 Duración apróx.: 30 minutos

• Disertante: **Dr. Pedro Mata López**
 Papel de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar en el Programa de cribado genético de hipercolesterolemia Familiar en España.
 Duración apróx.: 20 minutos

-Informes e inscripción:
 0810-222-INTRA (4687). Confirme su asistencia.
info@intramed.net

-Para más información:
www.propia.org.ar
www.colesterolfamiliar.com
www.dislipemias.com.ar

Invitados Especiales



Doctor Pedro Mata López, MD

Licenciado y Doctor en Medicina por la Universidad Autónoma de Madrid. Realizó una estancia postdoctoral en el Human Nutrition Research Center, Tufts University, Boston, USA. En la actualidad ocupa el cargo de Jefe Clínico de Medicina Interna de la Unidad de Lípidos de la **Fundación Jiménez Díaz**, de Madrid. Sus principales líneas de investigación se centran en la prevención de la aterosclerosis y de la enfermedad cardiovascular, con especial interés en los efectos de los ácidos grasos de la dieta; en particular del aceite de oliva, sobre los mecanismos que intervienen en el desarrollo y progresión de la enfermedad cardiovascular. Asimismo, estudia la interacción entre los genes y factores ambientales en la Hipercolesterolemia Familiar. Es autor de más de 100 publicaciones en revistas nacionales e internacionales, y capítulos de libros. Desempeña funciones como asesor científico del Consejo Oleícola Internacional y miembro del 'Council' de Arteriosclerosis y Trombosis de la "American Heart Association". Es Presidente de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar y coordinador de la Red Temática de investigación en Hiperlipemias Hereditarias en España del Instituto de Salud Carlos III.



Rodrigo Alonso Karlezi, MD, PhD

Especialista en Medicina Interna desde 1992. Doctor en Medicina en la Universidad Autónoma de Madrid y Master en Nutrición Clínica en la misma Universidad. Se desempeña en la Unidad de Lípidos de la **Fundación Jiménez Díaz** desde 1997 y en la Fundación Hipercolesterolemia Familiar desde 1998. Ha coordinado el Registro Español de Hipercolesterolemia Familiar y actualmente coordina el estudio de seguimiento de familias con Hipercolesterolemia Familiar y el registro "on-line" de hiperlipemias genéticas. Ha participado como subinvestigador en varios proyectos FIS y FEDER y en importantes estudios clínicos con nuevos fármacos hipolipemiantes. El Dr. Alonso es autor de numerosas publicaciones científicas en revistas indexadas (internacionales y nacionales) y capítulos de libros.



Dr. Marcelo Tavella

Doctor en Medicina adjunto Cátedra de Bioquímica de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional de La Plata (UNLP). Profesor de la Maestría en Salud Pública de la Universidad de Kuopio (Finlandia). Miembro de la Carrera del Investigador del CONICET (Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas). Líder del Grupo de trabajo Enfermedades Crónicas Relacionadas a la Nutrición de la Red de Investigación en Nutrición de la Universidad de Naciones Unidas para América Latina. Asesor Científico de la O.M.S.

El objetivo principal del programa es la divulgación de los últimos avances científicos en relación al diagnóstico, la prevención y el tratamiento de las Hipercolesterolemias de origen familiar. Deseamos que a través del mismo se pueda realizar el intercambio de experiencias clínicas y epidemiológicas con destacados especialistas (nacionales e internacionales) involucrados con el tema propuesto.

Mensaje de la Organización

El Grupo de Estudio en Dislipemias Familiares (GEDIFAM) -perteneciente al Programa de Prevención del Infarto en Argentina (PROPIA)- junto a la Fundación Hipercolesterolemia Familiar de Madrid y, con la colaboración del Laboratorio Roemmers, realizarán un encuentro científico con el fin de presentar una detallada actualización en relación a las alteraciones heredadas del metabolismo lipídico.

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar es una entidad benéfico-asistencial, sin fines de lucro, integrada por pacientes afectados de Hipercolesterolemia Familiar (HF) y profesionales de la sanidad. Su objetivo principal es detectar, tratar y ayudar a miembros de las familias con HF heredada, o de base genética, desde el punto de vista socio-sanitario, con el objeto de prevenir la enfermedad cardiovascular prematura (angina, infarto, trombosis cerebral, etc.).

Está especializada en los trastornos de los lípidos plasmáticos, como la hipercolesterolemia familiar y la hiperlipemia familiar combinada, así como en los aspectos dietéticos y otros hábitos de vida relacionados al manejo de estos trastornos.

El Programa de Prevención del Infarto en Argentina (PROPIA), por su parte, pertenece a la Universidad Nacional de La Plata (UNLP) y se encuentra integrado por representantes de las facultades de esa casa de estudios superiores. El principal objetivo del programa consiste en disminuir la cantidad de muertes y enfermos por aterosclerosis, previniendo los principales factores de riesgo cardiovascular: entre ellos, el colesterol elevado.

Objetivos del Simposio

1. Obtener una visión más amplia de aquellos aspectos claves que facilitan la sospecha, el reconocimiento y un correcto diagnóstico de los trastornos lipídicos.
2. Incrementar las medidas de prevención tendientes a reducir la prevalencia de los factores de riesgo cardiovascular y las patologías metabólicas que íntimamente se relacionan con éstos.
3. Incorporar conceptos novedosos en materia de seguimiento y tratamiento farmacológico de los pacientes hiperlipidémicos.
4. Comprender la necesidad de contar con un mapa de situación nacional en torno a la incidencia de las Hipercolesterolemias familiares.
5. Valorar la importancia del test genético como método diagnóstico de certeza.
6. Establecer líneas de trabajo futuras entre el grupo español y el argentino (GEDIFAM), abriendo con el acto académico un acuerdo de trabajo para continuar con el camino iniciado por España para realizarlo en la Argentina

El programa de este evento está diseñado para incrementar las posibilidades de interacción entre científicos de amplia trayectoria en la especialidad. La jornada está organizada en base a conferencias sobre el tema que podría resultar de particular interés para médicos clínicos y de familia, cardiólogos, pediatras, endocrinólogos y nutricionistas.

Cordialmente,

Dr. Martín L. Pucci
Médico U.B.A. – PROPIA, Área Lípidos y Prevención CV