

## Programa GENYCO (Genes y Colesterol)

El Programa Nacional de Detección Temprana y Atención de Hipercolesterolemia Familiar (HF), llamado GENYCO, busca identificar grupos familiares que padecen la enfermedad. El objetivo es prevenir la muerte súbita y los eventos cardiovasculares a través de un diagnóstico y un tratamiento adecuado.

Es un registro centralizado que ofrece el diagnóstico gratuito a todos los centros públicos y privados y los guía en el tratamiento adecuado.

La HF es una **enfermedad silenciosa desde la infancia.**



Si no se trata, se estima que **casi el 50% de quienes tienen HF sufrirán un infarto** antes de los 50 años.



La **ausencia de un diagnóstico y tratamiento** se asocia con un **acortamiento de la esperanza de vida** en torno a 20-30 años.

Se estima que **en Uruguay hay entre 5000 y 8000 personas que tienen HF** y muchas no lo saben.

**El diagnóstico temprano permite un tratamiento eficaz**

Para ingresar al Programa  
consulte a su médico  
o escribanos  
a [genyco@cardiosalud.org](mailto:genyco@cardiosalud.org)

Comisión Honoraria para la  
**Salud Cardiovascular**

Visítenos en  
[www.cardiosalud.org](http://www.cardiosalud.org)

Bvar. Artigas 2358 - Tel. 24802715 int.104



# GENYCO

:: Genes y Colesterol ::



**Programa Nacional  
de Detección Temprana  
y Atención de Hipercolesterolemia  
Familiar (HF)**

LEY N° 18.996





La **Hipercolesterolemia Familiar (HF)** es una **enfermedad hereditaria**, por lo tanto afecta familias.



Causa un **nivel muy alto de colesterol en sangre**, específicamente el colesterol **LDL** y un mayor riesgo de enfermedad cardiovascular precoz y muerte prematura en los adultos jóvenes.



Es la causa más común de **colesterol elevado en niños**.

La sangre tiene esencialmente dos tipos de colesterol, el LDL (lipoproteína de baja densidad) conocido como "colesterol malo" y el HDL (lipoproteína de alta densidad) conocido como "colesterol bueno", este ayuda a eliminar el "colesterol malo" evitando la acumulación de grasa y la formación de placas dentro de los vasos sanguíneos (aterosclerosis). Por lo tanto es recomendable tener el HDL alto y el LDL bajo para disminuir el riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares.



La Hipercolesterolemia Familiar es producida por una **mutación en el gen que codifica el receptor del LDL (rLDL)** localizado en el cromosoma 19. Esta mutación **genera un receptor de LDL defectuoso**, lo que hace que el cuerpo se vuelva incapaz de metabolizar y eliminar el colesterol de la sangre, depositándose paulatinamente en las paredes arteriales.

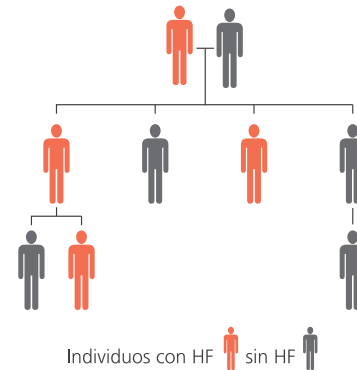


La **HF no tratada** predice el infarto y las **enfermedades coronarias** más que otros **factores de riesgo**. Por esa razón es **fundamental generar un diagnóstico temprano** y llevar a cabo un **tratamiento** de manera continua.



## La familia como instrumento de prevención

La HF es una **enfermedad genética** dominante en la cual **el 100% de las personas que la heredan la padecen**, y tienen una **probabilidad de transmitírsela a sus hijos** del 50%.



La Hipercolesterolemia Familiar afecta a la mitad de la familia

Es una enfermedad cuyas **consecuencias se pueden prevenir** y donde el proceder apropiado de la familia se transforma en un instrumento de prevención.

La HF **surge a temprana edad sin síntomas** y con la única manifestación del colesterol elevado.



Un **diagnóstico temprano**, un **tratamiento adecuado** y la toma de conciencia y responsabilidad ante la enfermedad **prolongan los años de vida** de aquellos que la padecen y **evitan los eventos cardíacos**.

## ¿Cuándo debemos sospechar de una HF?



- Cuando existe historia de **eventos cardiovasculares severos en familiares directos** (muerte súbita, infarto, dolor precordial, intervenciones arteriales como bypass o stents, claudicación intermitente, enfermedad carotídea, accidente vascular encefálico, aneurisma de aorta abdominal).
- Si una persona sufre un **evento cardíaco o dolor precordial antes de los 50-60 años**, puede deberse a un colesterol elevado y es importante investigar el perfil lipídico de toda la familia.
- Cuando se encuentran **valores de colesterol total y colesterol LDL elevados con triglicéridos normales**.

Niveles de Colesterol sugerentes de HF

	Colesterol Total	Colesterol LDL
Niño/Joven	260 mg/dl	155 mg/dl
Adulto	290 mg/dl	190 mg/dl

\*Los valores son los previos a comenzado el tratamiento o los más altos con tratamiento. \*Marks D, Thorogood M, Neil HA, Humphries SE (2003). A review on the diagnosis, natural history, and treatment of familial hypercholesterolaemia. Atherosclerosis 168 (1): 1-14.

- Hay algunos **signos físicos** que nos pueden hacer sospechar de una HF, como por ejemplo:

**Xantomas:** tumoraciones grasas en tendones de tobillos y manos.

**Xantelasmas:** placas amarillentas alrededor de los ojos.

**Arco Corneal:** anillo de color grisáceo alrededor de la córnea, antes de los 45 años, aunque no siempre están presentes en las personas con HF.