

¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

La hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno hereditario que le impide al cuerpo eliminar un tipo específico de colesterol, conocido como colesterol LDL. El aumento de los niveles de colesterol LDL puede provocar aterosclerosis, es decir, depósitos de placa en las arterias. También puede afectar la forma en que la sangre fluye por el cuerpo, lo que provoca irregularidades en la circulación. Estos problemas pueden derivar en ataques al corazón, ataques cerebrales y enfermedad vascular periférica a corta edad.



¿Cuándo se sospecha de HF?

- Colesterol LDL igual o superior a 190 mg/dl en adultos
- Colesterol LDL igual o superior a 160 mg/dl en niños
- Si usted u otros familiares tuvieron un ataque al corazón o un ataque cerebral a una edad temprana (menos de 55 años en los hombres y menos de 65 en las mujeres)
- Mediante pruebas genéticas, **es posible** confirmar un diagnóstico de HF, pero no son necesarias para el diagnóstico

Existen dos tipos de HF: HF heterocigota (HFHe) y HF homocigota (HFHo). En la siguiente tabla, se detallan las diferencias.

HF heterocigota (HFHe)	HF homocigota (HFHo)
Gen anormal heredado de un progenitor	Genes anormales heredados de ambos progenitores
Ocurre en 1 de cada 250 personas	Ocurre en 1 de cada 300,000 personas
Colesterol LDL superior a 160 mg/dl en niños Colesterol LDL superior a 190 mg/dl en adultos	LDL superior a 400 mg/dl
Es posible que se presenten síntomas físicos, como depósitos de colesterol en el ojo, los tendones, las rodillas, los codos o entre los dedos de las manos y los pies	Es probable que se presenten síntomas físicos, como depósitos de colesterol en el ojo, los tendones, las rodillas, los codos o entre los dedos de las manos y los pies. No siempre se presentan depósitos
Tratamiento a partir de los 10 años	Tratamiento al momento del diagnóstico con un especialista, sin importar la edad del paciente

Cómo se trata la HF?

Para tratar la HF, se usan varios medicamentos. Por lo general, el primero es la estatina. Se pueden agregar otros medicamentos para reducir el colesterol LDL a los niveles recomendados. Algunos ejemplos son los fármacos orales y los medicamentos inyectables. Para algunas personas, se indica un tratamiento llamado aféresis de lipoproteínas, que elimina el exceso de colesterol LDL del cuerpo. Este procedimiento se realiza cada una o dos semanas. Para la HFHo, hay otras opciones de tratamiento, como el evinacumab (una infusión una vez al mes) y la lomitapida (un medicamento oral que se toma todos los días).



¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

Qué significa para su familia que usted tenga HF?

- Es importante que todos los miembros de la familia se hagan pruebas de detección de HF.
 - Los niños, los progenitores y los hermanos tienen una probabilidad en dos de tener HFHe.
 - Si los dos progenitores tienen HF, cada hijo tiene una probabilidad en cuatro de tener HFHo.
- Se debe controlar el colesterol en niños con antecedentes familiares de HF a partir de los 2 años.
- Los niños deben seguir una dieta saludable para el corazón y hacer ejercicio regularmente.
- Algunos niños con HF necesitarán tomar medicamentos a una edad temprana.

Últimos aspectos destacados

- Si bien la HF no se cura, tratarla puede ayudarlo a llevar una vida normal y reducir los riesgos de padecer lo siguiente:
 - Ataque al corazón
 - Ataque cerebral
 - Problemas circulatorios, como la enfermedad arterial periférica (EAP)
- El seguimiento y la toma de los medicamentos para el colesterol recetados a lo largo de la vida son muy importantes.
- Seguir una dieta saludable para el corazón y hacer ejercicio regularmente lo ayudarán a reducir el riesgo de sufrir enfermedades del corazón.

Recursos para la HF

- Family Heart Foundation (Fundación Familiar para el Corazón): www.thefhfoundation.org
- Preventive Cardiovascular Nurses Association (Asociación de Enfermería Cardiovascular Preventiva): <https://pcna.net/clinical-resources/patient-resources/familial-hypercholesterolemia/>
- American Society for Preventive Cardiology (Sociedad Estadounidense de Cardiología Preventiva): www.aspconline.org



Pida al proveedor de atención médica que lo ayude con lo siguiente:

- Elaborar un plan de ejercicios.
- Dejar de fumar, ya sea cigarrillos o cigarrillos electrónicos, o de consumir tabaco sin humo.
- Programar una consulta con un nutricionista que lo ayude a hacer cambios para una dieta saludable.
- Programar una consulta con un especialista en colesterol o lípidos, si es necesario.