



¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

Problemas hereditarios con el colesterol

La hipercolesterolemia familiar o FH por sus siglas en inglés, es una anomalía hereditaria en la que el organismo no recicla el colesterol [LDL](#) o “malo” apropiadamente.

Las personas que padecen FH, nacen con niveles elevados de colesterol LDL. Los niveles de colesterol LDL de todas las personas suele aumentar a medida que avanza la edad. Sin embargo, aquellos que sufren de FH tienen niveles de colesterol LDL que son altos al nacer y aumentan aún más con el tiempo.

Un nivel elevado de colesterol LDL contribuye a la acumulación de [placa](#), lo que conlleva a un riesgo mucho mayor de lo normal de sufrir [enfermedades coronarias](#). Las personas que padecen FH corren un riesgo 20 veces mayor de sufrir enfermedades cardíacas si no reciben tratamiento.

Causas de la FH

La hipercolesterolemia familiar o FH por sus siglas en inglés, suele ser la consecuencia de una mutación en el gen del receptor del colesterol LDL, que interviene en el paso del colesterol LDL de la sangre a las células para su uso o eliminación en el organismo. Las mutaciones en otros genes también pueden provocar hipercolesterolemia hereditaria. Estos genes incluyen el gen PCSK9 y el gen de la apolipoproteína B. Si heredas un tipo específico de mutación en cualquiera de estos tres genes, es posible que desarrolles FH.

¿Qué tan frecuente es la FH?

Uno de cada 200 adultos tiene la mutación genética de la FH. Si se considera a los niños, la FH afecta a aproximadamente 1.3 millones de personas en EE. UU., pero solo alrededor del 10% sabe que padece esta afección. La buena noticia es que la FH puede tratarse con medicamentos y cambios en el estilo de vida.

Tipos de FH

Existen dos tipos de FH:

- FH heterocigótica o HeFH (por sus siglas en inglés). Este es el tipo más frecuente y se hereda de uno de los padres. En casos graves, los niveles de colesterol LDL pueden superar los 190 miligramos por decilitro (mg/dl) en la sangre. Las personas que sufren de HeFH pueden desarrollar enfermedades cardíacas a temprana edad, generalmente alrededor de los 30 años si no reciben tratamiento.
- FH homocigótica o HoFH (por sus siglas en inglés). Se trata de una forma poco frecuente y se hereda de ambos padres. Los niveles de colesterol LDL pueden llegar a superar los 400 mg/dl en la sangre. Si no se detecta o no se trata a tiempo, las

personas que padecen HoFH pueden desarrollar enfermedades cardíacas en los primeros 10 años de vida, a veces tan pronto como a los 2 o 3 años. Obtén más información sobre la [HoFH](#).

Diagnóstico de la FH

Ambos tipos de FH pueden diagnosticarse mediante los resultados de un examen físico y un análisis de laboratorio, así como con los antecedentes personales y familiares. También pueden descubrirse mediante un diagnóstico molecular, un diagnóstico genético o pruebas genéticas. Es útil cuando las pruebas genéticas revelan la FH, ya que esto puede alertar a los familiares sobre el riesgo al que están expuestos.

Algunas personas que padecen FH presentan síntomas físicos, pero muchos no.

Uno de los síntomas son los depósitos de colesterol en los tendones de Aquiles o en los tendones de las manos o los codos. Las personas que padecen HoFH también pueden desarrollar depósitos de colesterol en otras áreas, como en la piel que rodea los ojos o en el borde externo de la córnea.

Si una persona de la familia padece FH, todos los familiares directos (padres, hermanos e hijos) deben someterse a exámenes de detección. Asimismo, si alguien de la familia sufre un ataque cardíaco a una edad temprana, es ideal que los demás miembros de la familia se sometan a las pruebas correspondientes.

Los niños con mayor riesgo de padecer FH deben someterse a pruebas de detección a partir de los 2 años. Se deben controlar los niveles de colesterol de todos los niños entre los 9 y los 11 años y, nuevamente, entre los 17 y los 21 años.

La detección en cascada es un método que se utiliza para identificar a las personas de una familia que pueden estar en riesgo de heredar determinadas afecciones genéticas. Consiste en examinar a los familiares cercanos de una persona diagnosticada con una afección genética específica para determinar si también presentan la misma mutación genética.

En el caso de la hipercolesterolemia familiar y la Lp(a) elevada, una intervención temprana puede ayudar a controlar los niveles de colesterol LDL y reducir el riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares.

Obtén más información sobre la [detección en cascada \(PDF\)](#).

Tratamiento de la FH

La FH permanece no siendo diagnosticada y un tratada correctamente. Sin embargo, las personas que padecen FH tienen un pronóstico positivo si la afección se detecta tempranamente y se recibe el tratamiento apropiado. Las personas que sufren de HoFH deben iniciar el tratamiento lo antes posible. Si no se trata a tiempo, la HoFH puede provocar complicaciones cardiovasculares mortales en la infancia.

La hipercolesterolemia familiar o FH no puede tratarse solo con la dieta y el ejercicio. Estos cambios en el estilo de vida pueden ayudar, pero se recomienda un tratamiento con medicamentos para reducir los niveles de colesterol LDL, al menos, en un 50%.

El tratamiento suele incluir un medicamento como las [estatinas](#) y también pueden ser necesarios otros medicamentos para reducir el colesterol, como la ezetimiba. Las personas

con un nivel de colesterol LDL extremadamente alto, como las que padecen HoFH, pueden necesitar un tratamiento denominado aféresis de colesterol LDL. Se trata de un procedimiento similar a la diálisis que se realiza cada algunas semanas para eliminar el colesterol LDL de la sangre.

También se puede utilizar otra clase de medicamentos para reducir los lípidos denominados secuestradores de ácidos biliares, que incluyen la colestiramina o el colesevelam. Estos medicamentos reducen la cantidad de colesterol que absorben los intestinos. Esto, a su vez, reduce la cantidad de colesterol que llega al torrente sanguíneo.

Los medicamentos inyectables, conocidos como inhibidores de la PCSK9, también pueden reducir los niveles de colesterol. Estos medicamentos se dirigen a la proteína PCSK9 y la bloquean, lo que libera más receptores en las células hepáticas para eliminar el colesterol LDL de la sangre.

Si te diagnosticaron FH, habla con tu profesional de la salud sobre el plan de tratamiento adecuado para ti. También habla con tus familiares sobre la FH para que se sometan a las pruebas de detección y reciban el tratamiento adecuado.