



## ¿QUÉ ES LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (FH)?

La hipercolesterolemia familiar es una enfermedad genética asociada a niveles muy altos de colesterol y riesgo elevado de presentar un infarto del miocardio o un evento vascular cerebral (EVC) prematuro; antes de los 55 años en mujeres y antes de los 60 años en hombres. Quienes padecen esta enfermedad, generalmente tienen un defecto en el gen del receptor de LDL, el cual es responsable de depurar el colesterol del cuerpo. Al no ser depurado, el colesterol se acumula en la sangre presentando niveles elevados del mismo.

La herencia de esta enfermedad presenta un patrón autosómico dominante, por lo que si uno tiene la enfermedad, existe un riesgo del 50% de que su hermano/a o hijo/a esté afectado también. Por lo general, el primer indicio de la enfermedad ocurre cuando un familiar de primer grado presenta un infarto del miocardio a una edad joven.

## ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA FH?

El diagnóstico se basa en pruebas de laboratorio y un examen físico. Se sospecha la enfermedad en personas que presentan niveles de colesterol muy elevados, historia familiar o personal de hipercolesterolemia y/o enfermedad cardiovascular prematura.

### SÍNTOMAS:

La enfermedad es asintomática en la mayoría de los casos. Puede ser causa de dolor en el talón de Aquiles, pero esta manifestación es poco frecuente. Su diagnóstico debe ser llevado a cabo antes de la aparición de las complicaciones cardiovasculares (en especial, el infarto del miocardio).

### HALLAZGOS CLÍNICOS DE HF:

- Colesterol en sangre muy elevado (colesterol LDL >190mg/dl) sin una causa aparente. Existen otras enfermedades asociadas con colesterol elevado como hipotiroidismo, enfermedad hepática o renal y medicamentos. Otras sustancias elevan el colesterol, por ejemplo, el alcohol.
- Historia familiar de enfermedad cardíaca asociada a niveles altos en colesterol.
- Historia personal de enfermedad cardíaca prematura.
- Presencia de depósitos de colesterol en la piel denominados xantomas (depósitos en los tendones de Aquiles o tendones en codos, manos y rodillas), xantelasma (depósitos en los párpados) y arco corneal (depósito en la córnea del ojo).



- Presencia de soplos cardíacos. Un soplo es un ruido que se escucha con un estetoscopio cuando el flujo de sangre pasa por una válvula del corazón que es estrecha. Esto se debe a que la válvula tiene depósitos de colesterol impidiendo el flujo de sangre.

Adultos: El colesterol LDL es > 190mg/dl.

Niños: El colesterol LDL es >160mg/dl (sin un familiar de primer grado afectado) o >130mg/dl (con un familiar de primer grado afectado).

#### DIAGNÓSTICO:

Se toma una muestra de sangre para confirmar la elevación de los niveles de colesterol. Frecuentemente, se toma otra muestra de sangre para realizar una prueba genética que permita identificar la mutación que causa la enfermedad. Comúnmente, la mutación ocurre en el gen del receptor de colesterol LDL. Algunas mutaciones son más severas que otras; esta información ayuda a determinar la intensidad del tratamiento. Aproximadamente en el 60% de los casos se detecta una mutación; el hecho de que no se encuentre una mutación, no significa que la persona no tenga HF.

#### **¿QUÉ ES EL TAMIZAJE EN CASCADA?**

Cuando se diagnostica la enfermedad en una persona (conocida como “probando”), se ofrece tamizaje para identificar a otros familiares afectados. Este tipo de tamizaje se denomina de “cascada”. Se invita a miembros de la familia del probando a acudir para realizar un árbol familiar y se toman muestras de sangre para medir los niveles de colesterol. De esta manera se puede lograr un diagnóstico oportuno en quienes no conocían su diagnóstico de HF.