



### ¿Qué es la “Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar” (RIAHF)?

Es una organización que asocia un grupo de médicos de diferentes especialidades, con experiencia en hipercolesterolemia familiar, pertenecientes a países de Iberoamérica, entre ellos, Argentina, Brasil, Chile, España, México, Portugal, Uruguay y Colombia, recientemente incluido, que trabaja en todos los aspectos relacionados con ésta, y busca aunar esfuerzos en investigación y educación así como en publicaciones acerca del tema. La RIAHF Capítulo Colombia, está bajo el auspicio de la Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular.

### ¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

Es una condición genética que se caracteriza por dos elementos: niveles muy elevados de colesterol LDL a veces innatos, y enfermedad cardiovascular prematura, principalmente coronaria, incluso en menores de 10 años.

### ¿Cómo se clasifica la hipercolesterolemia familiar?

Existen dos tipos de acuerdo con el mecanismo de expresión genética:

a) **Hipercolesterolemia familiar heterocigótica (HFHe)**, en la cual se hereda un solo gen mutado de uno de los padres y cuya prevalencia se estima en 1:300-500 casos, cifra que para Colombia se traduciría aproximadamente en 160.000 afectados.

b) **Hipercolesterolemia familiar homocigótica (HFHo)**, en la cual se heredan dos genes mutados de ambos padres, con una prevalencia de 1:600.000 casos, cerca de 80 afectados, para el caso de Colombia. Este tipo suele presentar niveles de colesterol LDL extremadamente altos y alta morbilidad antes de los 30 años cuando no se recibe intervención temprana. Puede haber combinación de defectos heterocigóticos que se manifiesta como HFHo. Es probable que Colombia tenga una alta prevalencia de **hipercolesterolemia familiar** dada su mezcla racial.

### ¿Por qué es importante diagnosticar la hipercolesterolemia familiar?

- Es la enfermedad genética más frecuente en el ser humano.
- Está asociada con alto riesgo de enfermedad coronaria prematura (puede haber infartos de miocardio en niños de 10 años en la HFHo y después de los 30 en HFHe).
- El diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado pueden reducir significativamente el riesgo de morbilidad y mortalidad y constituir la única oportunidad del afectado para minimizar su riesgo.
- La identificación de un caso permite extender el beneficio del diagnóstico temprano y del tratamiento oportuno a sus familiares. Debe recordarse que la probabilidad de hipercolesterolemia familiar en los hijos de uno de los progenitores afectados es del 50%.

- Es una entidad subdiagnosticada y subtratada en el mundo, de la cual se tiene poco conocimiento, por lo que se la considera como una condición prioritaria para la educación médica.
- El conocimiento de la frecuencia real para Colombia permitirá establecer programas de detección y tratamiento ajustados a los patrones reales de prevalencia.

### ¿Cuándo se sospecha la existencia de hipercolesterolemia familiar?

- Cifras de colesterol LDL mayores a 190 mg/dl en adultos y mayores a 150 mg/dl en niños o adolescentes.
- Evento cardiovascular, principalmente coronario, antes de los 55 años en el hombre y de 60 en la mujer.
- Familiar en primer grado de consanguinidad (padres, hermanos) con reporte de evento cardiovascular prematuro.
- Aparición de xantomas, xantelasmas, arco corneal (antes de los 45 años), o soplo por estenosis valvular aórtica en niños.

### ¿Cómo se diagnostica?

- En el paciente con una de las condiciones de sospecha mencionadas anteriormente, se recomienda usar uno de los tres juegos de criterios propuestos para el diagnóstico. Los criterios holandeses (tabla) son los más utilizados. Se puede ampliar información en [www.fhscore.eu](http://www.fhscore.eu)
- No es obligatorio solicitar estudio genético para el diagnóstico de hipercolesterolemia familiar; este se ordena de acuerdo con el criterio clínico.
- Según el puntaje encontrado al aplicar los criterios holandeses, la probabilidad de tener hipercolesterolemia familiar será: Improbable (puntaje de 0-2), posible (puntaje de 3-5), probable (puntaje de 6-8), definitiva (puntaje mayor de 9) *Tabla.*

### ¿Cómo tratar la hipercolesterolemia familiar?

- Las estatinas siempre son la primera opción, aun si se prevé que no se lograrán las metas.
- Cambios en estilo de vida y corrección de otros factores de riesgo si están presentes.
- Combinaciones con otros hipolipemiantes tradicionales (ejemplo, ezetimiba).
- En algunos casos de HFHe y casi siempre en HFHo se requerirá tratamiento con alguna de las moléculas nuevas.
- En todos los casos el tratamiento debe iniciarse tan temprano como sea posible, aún antes de los 10 años.

**Tabla 1. Criterios diagnósticos de hipercolesterolemia familiar (Red de Clínicas de Lípidos de Holanda)**

	PUNTOS
<b>Historia familiar</b>	
• Familiar de primer grado de consanguinidad con enfermedad coronaria o vascular prematura o asociado con	1
• Familiar de primer grado con cLDL > 210 o asociado con	
• Familiar de primer grado con xantomas o arco corneal antes de los 45 años o asociado con	
• Menor de 18 años con cLDL > 150 mg/dl	2
<b>Historia personal</b>	
• Enfermedad coronaria prematura	2
• Enfermedad vascular periférica o cerebral prematura: < 55 a. para hombre y < 65 mujer	1
<b>Examen físico</b>	
• Xantomas tendinosos (infrecuente)	6
• Arco corneal antes de los 45 años (infrecuente)	4
<b>cLDL (con TG &lt; 200 y sin tratamiento)</b>	
• ≥ 300 mg/dl	8
• 250 -329 mg/dl	5
• 190 – 249 mg/dl	3
• > 189 mg/dl	1
<b>Demostración genética</b>	
• Si se realiza y es positiva para mutación	8

**NOTA:** deben descartarse las causas secundarias de hipercolesterolemia. Al no disponer de cLDL sin tratamiento, se puede aproximar añadiendo 35% al valor con tratamiento.

### ¿Cuáles son las metas de colesterol LDL en hipercolesterolemia familiar?

“Cuanto más temprano y más bajo, mejor”. En general se acepta:

- a) Menor de 70 mg/dl en personas con enfermedad coronaria demostrada clínicamente.
- b) Menor de 100 mg/dl en personas que tengan un factor de riesgo asociado.
- c) Menor de 130 mg/dl en ausencia de las circunstancias mencionadas.

Ya que con frecuencia es difícil lograr estas metas, se acepta reducir al menos 50% del cLDL basal; sin embargo, si se reduce este porcentaje y el cLDL aún es muy alto, se debe pensar en adicionar nuevas terapias.

La responsabilidad del contenido de este resumen sobre hipercolesterolemia familiar es del Dr. Alonso Merchán V., actual coordinador la RIAHF Capítulo Colombia. El conocimiento sobre conceptos más profundos y sus referencias serán publicados por la Revista Colombiana de Cardiología.

#### Integrantes del Comité de la RIAHF Capítulo Colombia:

Dr. Álvaro Ruiz M. (Internista), Dr. Juan M. Arteaga D. (Endocrinólogo),  
Dr. Carlos Prada (Genetista), Dr. Mauricio Coll B. (Pediatra-Endocrinólogo),  
Dr. Adalberto Quintero, (Cardiólogo), Dr. Alonso Merchán V., (Cardiólogo)

La publicación y distribución de este documento, propiedad de la RIAHF Capítulo Colombia.

Dirigido al cuerpo médico en general.