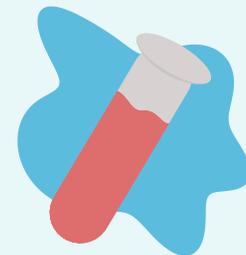
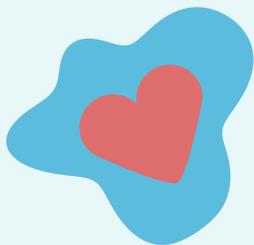




Genetic Support
Foundation

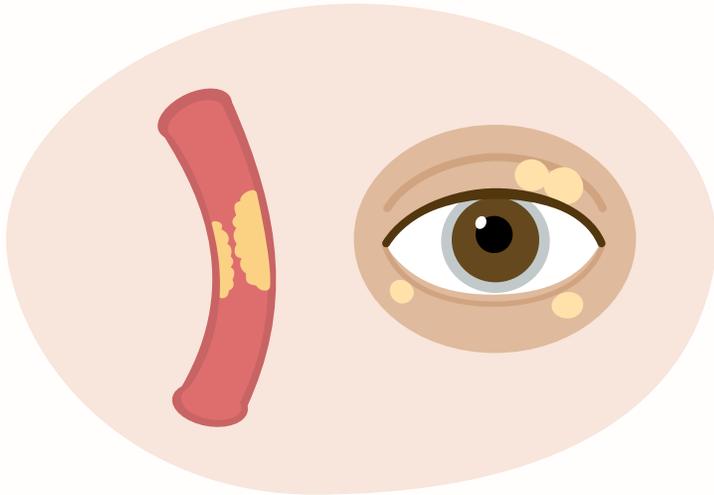
Guía del proveedor sobre la
hipercolesterolemia
familiar



¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?



- La hipercolesterolemia familiar (HF) es una condición hereditaria que causa la **acumulación de colesterol** en el cuerpo.
- Sin tratamiento, la acumulación de colesterol en las arterias coronarias y las válvulas puede provocar **enfermedades cardíacas, ataques cardíacos y accidentes cerebrovasculares**.
 - Sin tratamiento, los hombres con HF tienen un riesgo del 50% de sufrir de un evento coronario a los 50 años.
 - Sin tratamiento, las mujeres con HF tienen un riesgo del 30% de sufrir de un evento coronario a los 60 años.



- Otros síntomas de la HF son:
 - **Xantomas**: depósitos de colesterol en los tendones
 - **Xantelasmas**: depósitos de colesterol en los párpados
 - **Arco corneal**: anillos opacos formados por depósitos de colesterol alrededor de las córneas

¿Cómo se diagnostica la HF?



- La HF es una condición común y tratable, lo que hace que la detección universal de HF sea crucial.

1 de cada 250 personas **tiene HF**, pero menos de

1 de cada 10 personas con HF **tiene un diagnóstico**.

- **Los niveles de colesterol** son un componente importante para establecer un diagnóstico de HF.

Evaluación de lípidos

La Academia Americana de Pediatría (AAP) recomienda que **todos los niños reciban un cribado de lípidos entre los 9 y 11 años y nuevamente entre los 17 y 21 años**.

Se debe sospechar HF en individuos con hipercolesterolemia extrema:

Niños LDL-C: >130 mg/dL, o
Colesterol total: >230 mg/dL

Adultos LDL-C: >190 mg/dL, o
Colesterol total: >310 mg/dL

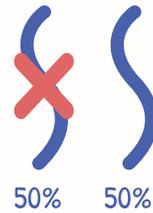
- **Las pruebas genéticas** pueden confirmar un diagnóstico clínico. También puede identificar la HF antes de la aparición de los síntomas, lo que puede permitir un tratamiento preventivo temprano.

¿Cuáles son las implicaciones genéticas de la HF?



Herencia

- La HF es causada por **mutaciones** en uno de varios genes que desempeñan un papel crítico en la regulación de los niveles de colesterol (LDLR, APOB, LDLRAP1 o PCSK9). Sin embargo, alrededor del 20-40% de las personas con HF no tendrán una mutación en uno de estos genes.
- En la **mayoría** de los casos, la HF se hereda en un patrón **autosómico dominante**. Esto significa que los padres, hermanos e hijos de una persona con HF tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener HF. Por lo tanto, es especialmente importante examinar a los familiares de las personas con HF.
- Sin embargo, cuando la HF es causada por mutaciones en el gen LDLRAP1, se hereda en un patrón **autosómico recesivo**. Mientras que los hermanos de una persona con HF asociada a LDLRAP1 tienen cada uno un 25% de probabilidades de tener HF, otros miembros de la familia no tienen un riesgo tan alto.



Pruebas genéticas

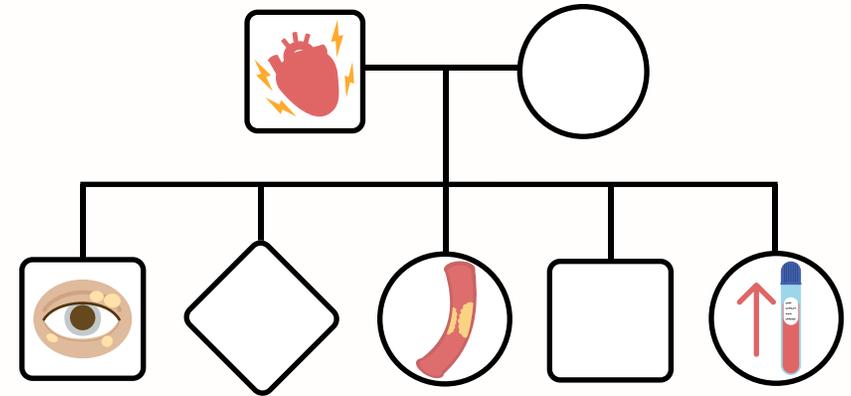
Aunque la HF se puede diagnosticar sin pruebas genéticas, un **diagnóstico molecular puede proporcionar un valor adicional**, como:

- Confirmación de un diagnóstico clínico
- Identificación de una forma homocigota más grave de HF
- Aclaración del patrón de herencia y, por lo tanto, de los riesgos de recurrencia para los miembros de la familia
- Diagnóstico precoz de la HF en los miembros de la familia, que luego puede permitir un tratamiento preventivo temprano

Antecedentes personales y familiares

La HF debe sospecharse en un individuo con antecedentes personales o familiares de cualquiera de los siguientes:

- Hipercolesterolemia extrema** (véase "Evaluación de lípidos", p.2).
- Enfermedad arterial coronaria prematura** (EAC), como infarto de miocardio, EAC obstructiva u otra enfermedad cardiovascular. "Prematuro" generalmente significa antes de los 55 años en los hombres y los 65 años en las mujeres.
- Hallazgos del examen físico de **xantomas**, **xantelasmas** o **arco corneal**.

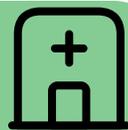


Asesoramiento genético

Puede remitir a un paciente con sospecha de HF a un **asesor genético certificado** de Genetic Support Foundation. El asesor genético se reunirá con su paciente para hablar sobre la genética de la HF, los riesgos de recurrencia y las pruebas genéticas.

Simplymente envíe por fax los registros médicos pertinentes y la información del seguro médico al **844.813.3892**. Luego nos pondremos en contacto con el paciente para programar una cita.

¿Cómo se trata/maneja la HF?



Medicación y monitoreo

- Las personas con HF tienen una capacidad reducida para eliminar el colesterol del cuerpo, lo que hace que los **medicamentos para reducir el colesterol** sean necesarios para reducir el riesgo de enfermedad cardíaca.
- El tratamiento generalmente implica un medicamento con **estatinas**. A menudo también se requieren otros medicamentos para reducir el colesterol LDL a niveles saludables.

Medicación y monitoreo

Niños

La terapia con estatinas puede ser necesaria entre los 8 y los 10 años, especialmente cuando los niveles de LDL-C son ≥ 190 mg/dL

Remitir al especialista en lípidos si el LDL-C sigue siendo ≥ 130 mg/dL

Adultos

Tratamiento con estatinas para reducir los niveles de LDL-C en $\geq 50\%$ o a < 100 mg/dL

Remitir al especialista en lípidos si los niveles de LDL-C no se pueden reducir en un $\geq 50\%$ o a < 100 mg/dL

- Los niveles de lípidos, incluyendo TC, LDL-C, HDL-C, triglicéridos y lipoproteína(a), deben ser **monitoreados regularmente** en personas con HF **a partir de los 2 años**.

La medicación **preventiva**, el monitoreo y los cambios en el estilo de vida pueden reducir significativamente el riesgo de problemas de salud en personas con HF. Por lo tanto, la **detección temprana** es fundamental para el cuidado de los pacientes con HF.

Estilo de vida

Es importante que las personas con HF mantengan un **estilo de vida saludable junto con tomar sus medicamentos**.

Las personas con HF deben:

- Evitar los **factores de riesgo** de enfermedades cardiovasculares y coronarias, como el tabaquismo, la obesidad, la diabetes y la hipertensión arterial.
- Realizar **ejercicio físico** regularmente.
- Seguir una **dieta cardiosaludable** baja en grasas saturadas/trans y sodio, y alta en fibra, frutas y verduras.

