¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

alliance Rx
Walgreens Pharmacy

Tabla de contenido

Lo que necesita saber sobre la hipercolesterolemia familiar 1
El colesterol y el cuerpo 1
Causas y factores de riesgo 2
Diagnóstico 2
Síntomas 3
Afecciones relacionadas y complicaciones 3

Vivir con hipercolesterolemia familiar 4
Medicamentos 4
Cambios en el estilo de vida 6
Cuidado continuo 8

Referencias 10
Notas 11

Esta publicación es únicamente para fines informativos. No está destinada a sustituir los consejos, diagnósticos o tratamientos médicos profesionales. Siempre busque el consejo de su médico u otro proveedor de servicios de salud calificado si tiene alguna pregunta sobre una afección médica. Nunca ignore el consejo de los profesionales médicos ni se demore en pedirlo por algo que haya leído en esta publicación. Si cree que podría tener una emergencia médica, llame a su médico o al 911 de inmediato. AllianceRx Walgreens Pharmacy no recomienda ni avala ninguna prueba, médico, producto, procedimiento, opinión ni demás información específicos que puedan haberse mencionado en esta publicación. El uso que usted haga de cualquier información proporcionada en esta publicación es exclusivamente bajo su propio riesgo.

Esta publicación se creó y se brinda como un servicio de AllianceRx Walgreens Pharmacy.

Lo que necesita saber sobre la hipercolesterolemia familiar (HF)

Aprender a manejar la hipercolesterolemia familiar (HF) puede parecer difícil, especialmente al principio. Este tipo de colesterol alto hereditario puede llevarlo a cuestionarse qué puede hacer para mejorar su salud. Comprender su diagnóstico puede ayudarle a estar en control. Cumplir con los cambios en el estilo de vida y el tratamiento con medicamentos puede ayudarle a manejar los síntomas y vivir una vida plena y activa.

El colesterol y el cuerpo

El colesterol es una sustancia similar a la grasa que está presente en el cuerpo. También se encuentra en algunos alimentos. El cuerpo necesita una determinada cantidad de colesterol para funcionar correctamente. Pero si hay cantidad excesiva, puede acumularse en las paredes de las arterias.[1]

Para la sangre, es difícil fluir a través de arterias que están endurecidas o bloqueadas. Esto puede aumentar el riesgo de sufrir enfermedad cardiaca. También puede elevar el riesgo de un ataque cardiaco.[1]

Hay dos "tipos" de colesterol en el cuerpo[1]:

- Lipoproteínas de alta densidad (HDL), lo que se conoce como colesterol "bueno".
- Lipoproteínas de baja densidad (LDL), lo que se conoce como colesterol "malo".

Tener una mayor cantidad de colesterol HDL puede reducir el riesgo de sufrir enfermedad cardiaca. Pero lo niveles elevados de colesterol LDL pueden aumentar el riesgo de tener ataques cardiacos y de sufrir enfermedad cardiaca.[1]

El hígado elimina el colesterol del cuerpo. En las personas con hipercolesterolemia familiar, el hígado no puede eliminar el colesterol LDL del cuerpo.[1]

¿A quién le da hipercolesterolemia familiar?

La hipercolesterolemia familiar es una de las enfermedades genéticas más frecuentes en el mundo.[2]

Afecta aproximadamente a **1 de cada 250 personas** en todo el mundo.[3-4]

En los Estados Unidos, cerca de **1.3 millones de personas** viven con HF,[3] pero solo el 10% de ellas están diagnosticadas.[3]

La mayoría de las personas con HF están mal diagnosticadas y no tienen el tratamiento adecuado.[2]

La HF afecta a **hombres y mujeres** por igual.[4]

Causas y factores de riesgo

A diferencia de otros tipos de colesterol alto, la hipercolesterolemia familiar no es consecuencia de la dieta. No es una consecuencia del estilo de vida. Aparece al momento del nacimiento.[2-3,5-6] La hipercolesterolemia familiar es consecuencia de un defecto en el cromosoma 19[1,5] que afecta la forma en que el cuerpo elimina el colesterol LDL de la sangre.[1]

Por lo general, los hijos heredan la hipercolesterolemia familiar de uno de sus padres.[5] Este es el caso de la HF heterocigota.[1] Con menor frecuencia, un niño puede heredar la HF de ambos padres. Esto se llama HF homocigota.[1] Esta forma de hipercolesterolemia familiar es más grave. Puede aumentar el riesgo de ataque cardiaco y muerte antes de los 30 años de edad.[1]

Diagnóstico

Existen muchas maneras de diagnosticar la hipercolesterolemia familiar. (Consulte la tabla 1). Los médicos pueden usar varios métodos y resultados para confirmar un diagnóstico.[1-2,5-6]

Tabla 1. Cómo se diagnostica la hipercolesterolemia familiar (HF)

Métodos	Resultados
Análisis de sangre	Pueden mostrar: • colesterol total por encima de los 300 miligramos por decilitro (mg/dL) en adultos o por encima de los 250 mg/dL en niños[1] • LDL superior a 190 mg/dL en adultos o superior a 160 mg/dL en niños que no baja con cambios en la dieta u otros tratamientos para bajar el colesterol[6]
Análisis de ADN	Prueba genética que muestra el defecto cromosómico de la HF[2,5]
Antecedentes familiares	• Otro familiar ya diagnosticado con HF[2] • Enfermedad cardiaca precoz o ataques cardiacos en la familia[3,6]
Pruebas de función cardiaca	Resultados anómalos en las pruebas cardiacas, por ejemplo, la ergometría[1]
exploraciones físicas	Depósitos de colesterol en la piel, las articulaciones y los ojos, o alrededor de estos[1,6]: • arco corneal o un arco de color blanco en la capa externa del ojo[1,6] • xantelasmas o áreas amarillas alrededor de los ojos[1,6] • xantomas o bultos en la piel o los tendones[1,6]

Síntomas

Algunas personas con HF tienen muchos síntomas, mientras que otras tienen solo unos pocos y otras no tienen ningún tipo de síntoma.[4,5]

Los síntomas pueden incluir lo siguiente[1,5]:

- dolor torácico que sugiere enfermedad cardiaca[1,5]
- depósitos de colesterol en la piel, las articulaciones y los ojos, o alrededor de estos[1,5]
- calambres en las pantorrillas al caminar o ampollas en los dedos de los pies que no cicatrizan debido a la mala circulación de sangre en las extremidades[2,5]
- colesterol total y colesterol LDL elevados[1]
- síntomas repentinos similares a los de un accidente cerebrovascular, como problemas para hablar o caída de los músculos faciales de un solo lado[5]

Afecciones relacionadas y complicaciones

El diagnóstico y el tratamiento tempranos de la HF son importantes, ya que pueden reducir el colesterol y evitar complicaciones.[2,4] Sin embargo, la HF no tratada o las formas más graves de HF pueden tener efectos graves en la salud. Estos pueden incluir[2]:

- un riesgo de 10 a 20 veces mayor de sufrir enfermedad de las arterias coronarias[2]
- un riesgo un 50% más alto de ataque cardiaco antes de los 50 años en hombres y un riesgo un 30% más alto de ataque cardiaco antes de los 60 años en mujeres[2,5]
- enfermedad cardiaca[5]
- enfermedad vascular periférica[2,5]
- accidente cerebrovascular[2,5]

Vivir con hipercolesterolemia familiar

No hay ninguna cura para la hipercolesterolemia familiar. Pero existen muchas maneras de tratarla. El diagnóstico temprano y el plan de tratamiento adecuado son importantes.

El tratamiento de la HF a menudo es más agresivo que el tratamiento del colesterol alto de origen no hereditario.[2] Esto es especialmente cierto para aquellas personas que heredan la HF de ambos padres.[1] Y ello también se aplica a las personas con otros problemas de salud, como diabetes.[2]

El tratamiento de la HF incluye tratamiento farmacológico y cambios en el estilo de vida. El objetivo principal es bajar el riesgo de enfermedad cardiaca, lo que implica bajar el colesterol LDL.[1]

A menudo, esto significa reducir el colesterol a la mitad. Otras veces implica llevarlo por debajo de 100 mg/dL.[2] El objetivo puede ser distinto en cada persona.[2] Trabaje junto a su médico para desarrollar el plan de tratamiento adecuado para usted.

Medicamentos

Hay varios tipos de medicamentos para la hipercolesterolemia familiar que ayudan a reducir el colesterol de diferentes maneras.[1-2,7-8] (Consulte la tabla 2). Algunas personas utilizan un medicamento, mientras que otras pueden usar una combinación de medicamentos.

Tabla 2. Medicamentos que bajan el colesterol

Tipo	Acción
Secuestrantes de ácidos biliares	Convierten el colesterol en ácido biliar para bajar los niveles de colesterol.[8]
Inhibidores de la absorción del colesterol	• Reducen la cantidad de colesterol que se absorbe de los alimentos.[7-8] • Reducen los triglicéridos, otro tipo de grasa de la sangre.[7]
Fibratos	• Reducen los triglicéridos.[7] • Elevan el colesterol HDL.[7]
Inhibidores de la MPT	Reducen el colesterol que produce el cuerpo.[8]
Ácido nicotínico	• Reduce el colesterol LDL.[7-8] • Eleva el colesterol HDL.[7-8]
Inhibidores de la PCSK[9]	Ayudan al hígado al filtrar el colesterol LDL del cuerpo.[7]
Estatinas	• Evitan que el hígado fabrique el colesterol.[7] • Reducen el colesterol LDL.[8]

La mayoría de las personas con HF pueden comenzar tomando estatinas.[1-2] Pero para muchas, esto no es suficiente.[2] Usualmente, se necesita más de un medicamento.[2,7]

Algunas personas pueden tener efectos secundarios como dolor muscular.[2,7] Otras pueden no tener mejoras en los niveles de colesterol con ciertos fármacos.[2] Esto podría requerir un cambio a un medicamento diferente. Puede trabajar junto con su médico para ajustar su tratamiento según sea necesario.

Algunas personas con niveles muy elevados de colesterol LDL también pueden requerir aféresis de LDL. Este tratamiento filtra el colesterol LDL de la sangre y puede reducir los niveles de LDL en casi un 50%. Pero esto debe hacerse periódicamente para mantener los niveles de LDL bajo control.[1-2,4-5]

Cómo cumplir con el tratamiento

Es importante cumplir con el tratamiento. Esto puede ayudarle a manejar su HF, controlar los síntomas y mejorar su salud. Sin importar qué medicamentos formen parte de su tratamiento, tómelos exactamente de la forma que le indique su médico. Esto implica tomarlos en el horario adecuado y en las dosis correctas.

Si tiene dificultades para cumplir con el tratamiento, pídale ayuda a su médico o farmacéutico. No interrumpa el tratamiento por decisión propia. Esto puede afectar qué tan bien se controla su colesterol. Primero hable con su médico sobre cualquier inquietud que tenga. Puede trabajar junto con su médico para ajustar su tratamiento de ser necesario.

Cambios en el estilo de vida

Junto con el tratamiento con medicamentos, ciertos cambios en el estilo de vida pueden formar parte del tratamiento de la HF. Alimentarse bien, mantenerse activo y evitar fumar pueden reducir el riesgo de enfermedad cardiaca.[1,2,5,9]

Alimentación saludable

Cambiar la forma de alimentación puede ayudar a controlar los efectos de la HF.[1,5] Su médico puede sugerirle una dieta baja en grasas saturadas y grasas trans.[3,10] Estos dos tipos de grasas pueden aumentar el colesterol LDL. Generalmente, se encuentran en la carne, los lácteos y los alimentos procesados.[9] Se indica a la mayoría de las personas con HF que lleven una dieta donde no más del 30% de las calorías diarias totales provengan de la grasa.[1,5]

Algunos cambios pueden ser útiles[1,5,9-10]:

- Evite los alimentos envasados y la comida rápida, así como los alimentos fritos y los productos horneados.[9-10]
- Limite o evite el consumo de carne de res, cerdo y cordero.[1,10]
- Evite las yemas de huevo, las vísceras y los productos lácteos no descremados.[1,5,10]

Las elecciones de alimentos saludables pueden reducir el colesterol en su dieta. Algunas elecciones saludables incluyen[2,9-10]:

- legumbres, frutos secos y semillas
- pescado
- frutas
- carne de ave magra
- lácteos bajos en grasa
- verduras
- granos enteros

Este tipo de alimentación también puede sumar fibra a su dieta. La fibra soluble puede ayudar a reducir el colesterol LDL.[9-10] Trabaje junto a su médico o un nutricionista para crear un plan de alimentación saludable y adecuado para usted. Juntos podrán monitorear su evolución y ajustar el plan según sea necesario.

Mantenerse activo

También es buena idea mantenerse activo.[1-2, 10] La falta de actividad física puede disminuir el colesterol HDL, el cual es necesario para eliminar el colesterol LDL del cuerpo.[10] Encontrar maneras de moverse cada día puede ayudarle a lograr lo siguiente[9-10]:

- bajar el colesterol
- alcanzar y mantener un peso saludable
- fortalecer su corazón

La mayoría de los adultos necesitan aproximadamente 150 minutos de actividad aeróbica moderada o 75 minutos de actividad aeróbica intensa cada semana.[9,11] Esto puede repartirse en sesiones más breves cada día de la semana, pero cada sesión debe durar al menos 10 minutos.[11]

Encuentre una actividad que disfrute. Esto puede ayudar a hacer que el ejercicio sea una parte habitual de su rutina. Estos son algunos ejemplos de actividades aeróbicas moderadas[10-11]:

- bicicleta sobre terreno plano
- caminata rápida
- tenis en dobles
- cortar el césped
- ejercicio aeróbico en el agua

Algunos ejemplos de actividades aeróbicas intensas incluyen lo siguiente[10-11]:

- básquetbol
- bicicleta rápida o en colinas
- baile
- trote rápido o correr
- tenis individual
- nadar

Consulte a su médico cuánto ejercicio es adecuado para usted. También puede pedir que lo deriven a un especialista en ejercicio. Juntos, pueden crear un plan para mantenerse activos y reforzar la salud de su corazón.

Evitar fumar

El tabaquismo aumenta el riesgo de enfermedad cardiaca. Cuando se combina con otros factores, como antecedentes familiares de enfermedad cardiaca, sus efectos son aún peores.[10,12]
El tabaquismo también baja el colesterol HDL y dificulta la actividad física, dos elementos que pueden ayudar a controlar los efectos de la HF.[10,12]

Si no fuma, no comience a hacerlo. Evite ser un fumador pasivo.[12] Si fuma, tome medidas para dejar el hábito. Puede buscar ayuda para dejar de fumar:

- Consulte a su médico para preguntarle sobre programas, medicamentos o terapias conductuales que puedan ayudarle a dejar de fumar.
- Averigüe si su plan de salud ofrece un programa para dejar de fumar.
- Obtenga recursos gratuitos para dejar de fumar de los National Institutes of Health [Institutos Nacionales de Salud], en BeTobaccoFree.gov o 800-QUIT-NOW (784-8669).

Embarazo y lactancia con HF

En casi todas las mujeres, los niveles de colesterol se elevan durante el embarazo. Esto sucede, en parte, debido al aumento de los niveles de hormonas.[13] El colesterol puede elevarse entre un 25% y un 50%. El colesterol LDL puede elevarse hasta un 66%.[14-15]
En las mujeres que tienen HF y ya poseen altos niveles de colesterol, es vital controlar el aumento de los niveles durante el embarazo.

Sin embargo, la mayoría de los medicamentos que reducen el colesterol no deben usarse cuando se intenta quedar embarazada, durante el embarazo o la lactancia.[14-15] Podría ser necesario interrumpir el tratamiento farmacológico durante estos periodos.[15] Consulte a su médico qué es adecuado para usted. Puede ser posible usar otros medicamentos y tratamientos. Por ejemplo, la aféresis de LDL puede ser una opción para mujeres con las formas más graves de HF o con enfermedad cardiaca existente.[15]

De lo contrario, algunos hábitos saludables pueden favorecer la salud del corazón durante el embarazo[14]:

- Evite el humo del tabaco.
- Siga una dieta baja en grasas y en colesterol.
- Haga entre 30 y 60 minutos de actividad física moderada la mayor parte de los días de la semana.

Si está intentando quedar embarazada o si queda embarazada durante el tratamiento para la HF, pregúntele a su médico qué medicamentos son seguros. Consúltele si interrumpir el tratamiento con medicamentos es adecuado para usted. Pregúntele cómo podría afectar su salud en general.[15] Juntos, podrán elegir qué camino seguir para tener buena salud tanto usted como su bebé.

Cuidado continuo

Trabaje con su médico para llevar un registro de su evolución. Pueden analizar qué tan bien le están funcionando sus medicamentos y los cambios en su estilo de vida. Su médico también puede monitorear los efectos secundarios y ajustar su tratamiento según sea necesario. Cada visita puede ayudarle a cumplir con el tratamiento, a manejar mejor su HF y a reducir el riesgo de enfermedad cardiaca.

Le brindamos esta información porque creemos que, mientras más sepa sobre la HF, mejor preparado estará para monitorear su salud y manejar su tratamiento. Además, el equipo de terapia Specialty360 de AllianceRx Walgreens Pharmacy está aquí para brindarle apoyo personalizado y confiable, a fin de ayudarle a manejar los efectos secundarios de los medicamentos y a cumplir con el tratamiento que su médico le haya recetado. Nos dará mucho gusto formar parte de su equipo de atención médica y ayudarle a obtener los mejores resultados de su tratamiento.

Referencias

1. Learning about familial hypercholesterolemia. National Human Genome Research Institute Web site. https://www.genome.gov/25520184/. Updated December 26, 2013. Accessed March 1, 2022.
2. Familial hypercholesterolemia. National Organization for Rare Disorders Web site. https://rarediseases.org/rare-diseases/familial-hypercholesterolemia/. Updated 2017. Accessed March 1, 2022.
3. Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, et al. Familial hypercholesterolemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease: consensus statement of the European Atherosclerosis Society. *Eur Heart* J. 2013;3445:3478-3490a. doi: 10.1093/eurheartj/eht273. Cited in: What is FH? FH Foundation Web site. https://thefhfoundation.org/familial-hypercholesterolemia/what-is-familial-hypercholesterolemia. Accessed March 1, 2022.
4. Familial hypercholesterolemia. American Heart Association. http://www.heart.org/HEARTORG/Conditions/Cholesterol/CausesofHighCholesterol/Familial-Hypercholesterolemia-FH_UCM_493541_Article.jsp#.WyqhHxJKhR0. Updated November 9, 2020. Accessed March 1, 2022.
5. Familial hypercholesterolemia. MedlinePlus Web site. https://medlineplus.gov/ency/article/000392.htm. Updated February 18, 2022. Accessed March 1, 2022.
6. Diagnosis and management. FH Foundation Web site. https://thefhfoundation.org/diagnosis-management. Accessed March 1, 2022.
7. Cholesterol medicines. MedlinePlus Web site. https://medlineplus.gov/cholesterolmedicines.html. Updated July 21, 2021. Accessed March 1, 2022.
8. High blood cholesterol. National Heart, Lung, and Blood Institute Web site. https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/high-blood-cholesterol. Accessed March 1, 2022.
9. Brumit ML. 5 lifestyle tips for people with FH. FH Foundation Web site. https://thefhfoundation.org/5-lifestyle-tips-people-fh. Published November 29, 2014. Accessed March 1, 2022.
10. Prevention and treatment of high cholesterol (hyperlipidemia). American Heart Association Web site. https://www.heart.org/en/health-topics/cholesterol/prevention-and-treatment-of-high-cholesterol-hyperlipidemia. Updated November 11, 2020. Accessed March 1, 2022.
11. How much physical activity do adults need? Centers for Disease Control and Prevention Web site. https://www.cdc.gov/physicalactivity/basics/adults/. Updated October 7, 2020. Accessed March 1, 2022.
12. Smoking and cardiovascular disease (heart disease). American Heart Association Web site. http://www.heart.org/HEARTORG/HealthyLiving/QuitSmoking/QuittingResources/Smoking-Cardiovascular-Disease-Heart-Disease_UCM_305187_Article.jsp#.W46LPJNKhR1. Updated February 17, 2014. Accessed March 1, 2022.
13. Bartels A, O'Donoghue K. Cholesterol in pregnancy: a review of knowns and unknowns. *Obstet Med.* 2011;44:147-151. doi:10.1258/om2011.110003.
14. Brumit ML. How to manage FH during pregnancy. FH Foundation Web site. https://thefhfoundation.org/manage-fh-pregnancy. Published November 21, 2014. Accessed March 1, 2022.
15. FH and pregnancy. FH Foundation Web site. https://thefhfoundation.org/fh-and-pregnancy. Published August 30, 2017. Accessed March 1, 2022.

Notas

Notas

allianceRx Walgreens Pharmacy | AllianceRxWP.com

©2022 AllianceRx Walgreens Pharmacy Todos los derechos reservados. 2402800-2842 0422