



# CLÍNICA E INVESTIGACIÓN EN ARTERIOSCLEROSIS

[www.elsevier.es/arterio](http://www.elsevier.es/arterio)



## EDITORIAL

### El problema de la hipercolesterolemia familiar

### The problem of familial hypercholesterolemia

Juan Carlos Pedro-Botet, Jesús Millán Núñez-Cortes\*, Vicente Lahera Julia y Manuel Vázquez Carrera



Equipo editorial de CLÍNICA E INVESTIGACIÓN EN ARTERIOSCLEROSIS

Aunque la prevalencia de la hipercolesterolemia familiar no es un dato conocido con precisión, se ha calculado –de acuerdo con los estudios epidemiológicos disponibles– que puede oscilar entre un caso por cada 200-500 habitantes, según las distintas poblaciones y regiones. Estos datos se refieren a la forma heterocigótica de la enfermedad. La forma homocigótica puede tener una prevalencia aproximada de uno cada millón de habitantes. Esto hace que se pueda calcular que, aproximadamente, existen unos 15 a 35 millones de personas afectadas por hipercolesterolemia familiar en el mundo.

La hipercolesterolemia familiar de carácter autosómico dominante es, con diferencia, la dislipidemia mejor conocida en sus aspectos genéticos. Ello es debido, por una parte, a que las formas autosómicas recesivas son muchísimo más infrecuentes; y, por otra, a que la hipercolesterolemia poligénica no tiene una caracterización genética tan bien conocida. Por otro lado, la hiperlipidemia familiar combinada aún precisa una mejor identificación de los genes afectos.

Por tanto, al margen de los marcadores clínicos (o criterios clínicos basados en índices clínicos como el MedPed), la caracterización genética de la mutación que subyace en el proceso forma parte determinante de las posibilidades diagnósticas. En otras palabras, el diagnóstico de la hipercolesterolemia familiar tiene 3 componentes: la clínica, el test genético y el patrón hereditario.

Sin embargo, y pesar de no resultar difícil la identificación de los casos, la hipercolesterolemia familiar todavía requiere un esfuerzo diagnóstico y terapéutico adicional, particularmente importante si tenemos en consideración el altísimo riesgo cardiovascular asociado a la entidad (entre 10 y 15 veces superior a la población general) de lo que es buena prueba el hecho de que estos pacientes ya tienen formas clínicas de enfermedad coronaria en el 25% de los casos antes de los 40 años, y a los 60 años ya han fallecido por este motivo el 50% de los portadores de la enfermedad en su forma heterocigótica. El impacto clínico de la forma homocigótica es muy superior. A ello se une el hecho de que otros factores como son el sexo masculino, la hipertensión arterial, el tabaquismo o la diabetes, junto a la ausencia de empleo de estatinas, son factores, adicionales, de mal pronóstico.

Es, por tanto, una necesidad urgente abordar el problema de la hipercolesterolemia familiar, particularmente en la parte que corresponde a la identificación de los casos, el tratamiento precoz de los mismos después de hacer una valoración clínica precisa, y la consecución de objetivos, para mantener bajo control los distintos factores de riesgo.

Desde ese punto de vista, *Clínica e Investigación en Arteriosclerosis* se complace en presentar el documento nacional que se publica en el presente número, donde los expertos abordan de forma global el problema y sus soluciones. Coincide esta publicación con un reciente documento sobre el mismo problema, promovido desde la Sociedad Europea de Arteriosclerosis, lo que es esperanzador por cuanto parece dar a entender que nos encontramos –desde diferentes frentes– poniendo énfasis en el abordaje de un problema tan relevante de salud que, a día de hoy, se encuentra infra-diagnosticado, infratratado e infracontrolado.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jesus.millan.nunezcortes@madrid.org](mailto:jesus.millan.nunezcortes@madrid.org)  
(J. Millán Núñez-Cortes).