



Comprender la hipercolesterolemia familiar homocigótica

A pesar de que solo 1 de cada 300,000 personas padece hipercolesterolemia familiar homocigótica, o HoFH por sus siglas en inglés, los efectos de esta mutación genética pueden ser devastadores si no se recibe un diagnóstico y un tratamiento adecuado, indicó la cardióloga Dra. Eugenia Gianos de la ciudad de Nueva York.

El tipo de mutación más frecuente de la [hipercolesterolemia familiar](#), la hipercolesterolemia familiar heterocigótica o HeFH por sus siglas en inglés, afecta a alrededor de 1 de cada 200 personas (o casi a la misma cantidad de personas que padecen diabetes tipo 1). La HeFH se presenta cuando uno de los padres transmite el gen mutado. Cuando ambos padres padecen hipercolesterolemia familiar (FH por sus siglas en inglés) y transmiten los genes a un hijo, este podría padecer HoFH. La mutación reduce la capacidad de las células de eliminar del torrente sanguíneo las [LDL](#) o lipoproteínas de baja densidad, o colesterol malo, y esto aumenta el riesgo de presentar enfermedades cardiovasculares durante la infancia.

“Diría que es casi una mutación doble”, indicó la Dra. Gianos, quien trata a pacientes adultos con problemas cardíacos avanzados, incluidos algunos que padecen HoFH, debido a que nunca controlaron sus niveles de colesterol.

En general, los síntomas de la HoFH se presentan a una edad temprana con niveles de colesterol LDL muy altos (superiores a 400 mg/dl). Lamentablemente, incluso niños pequeños que presenten la mutación pueden sufrir enfermedades cardíacas y ataques cardíacos, indicó la Dra. Gianos.

“Imagina que un niño sufra un ataque cardíaco a los 7 años”, comentó. “Es desconcertante”.

Es importante conocer los antecedentes de enfermedades cardíacas de tu familia. En ocasiones, el diagnóstico de HoFH de un niño ayuda a sus padres a recibir un diagnóstico propio y comenzar la [“detección en cascada” \(PDF\)](#) para toda la familia. Es posible que los adultos no estuvieran conscientes de su propia mutación. Si un padre o madre sabe que presenta la mutación, que es una condición hereditaria, el o la pediatra del niño debe solicitar que se le realicen las pruebas de detección a partir de los 2 años, indicó la Dra. Gianos.

“Debemos detectar la condición de todos estos pacientes con suficiente anticipación”, aseguró. “Como médicos, debemos hacer las preguntas correctas a la familia”.

Entre los síntomas físicos de la HoFH, se incluye una coloración amarillenta, que son depósitos de colesterol, en la piel, debajo de los ojos, y alrededor de los nudillos y de los tendones de Aquiles. Es posible que el borde exterior de la cornea del ojo presente un anillo de color blanco, gris o amarillo, y los tendones de Aquiles, las manos o los codos del paciente podrían presentar engrosamiento.

Si bien una dieta y un estilo de vida saludables pueden ayudar a las personas que padecen HoFH, las decisiones de alimentación por sí solas no pueden solucionarlo todo, confirmó la Dra. Gianos.

“Los pacientes se frustran cuando no pueden solucionarlo con la dieta”, afirmó. “Es como si yo dijera que me esforzaré mucho por cambiar el color de mis ojos. No es posible. Es genético”.

Sin embargo, aunque la HoFH puede causar enfermedades cardíacas graves, recibir un diagnóstico y un tratamiento de forma oportuna puede ser efectivo, indicó la Dra. Gianos. Entre las opciones de tratamientos efectivos se incluyen las estatinas, los medicamentos que no son estatinas y fármacos inyectables, que en combinación pueden hacer una gran diferencia.

En algunos hospitales también se dispone de otro tratamiento, un procedimiento llamado aféresis de lipoproteínas, en el que se filtra el colesterol de la sangre y se devuelve el resto de la sangre al cuerpo con la ayuda de dos vías intravenosas o catéteres. Durante este proceso, también se diluye la sangre y se reducen los marcadores de inflamación y de coagulación. Habla con tu profesional de la salud para averiguar si este tratamiento está disponible y es adecuado para ti.

“Todos debemos reconocerla de forma oportuna. Necesitamos derivar a los pacientes a los especialistas adecuados para que puedan controlar su afección”, indicó. “Con el tratamiento adecuado, las personas pueden vivir vidas normales y saludables”.