



¿Qué es la hipercolesterolemia familiar?

Walgreens
Specialty Pharmacy

Tabla de contenido

Lo que necesita saber sobre la hipercolesterolemia familiar	1
El colesterol y el cuerpo	1
Causas y factores de riesgo	1
Diagnóstico.....	2
Síntomas	2
Afecciones relacionadas y complicaciones	2
Vivir con HF.....	3
Medicamentos.....	3
Cambios en el estilo de vida	4
Cuidado continuo.....	6
Referencias.....	8
Notas.....	9

Esta publicación es únicamente para fines informativos. No tiene por objeto 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 posponga pedirlo por algo que haya leído en esta publicación. Si usted cree que tiene una emergencia médica, llame a su médico o al 911 de inmediato. Walgreens Specialty Pharmacy no recomienda ni avala ninguna prueba, médico, producto, intervención, opinión ni demás información específica que pueda haberse mencionado en esta publicación. Cualquier uso que haga de la información provista en esta publicación es solo bajo su propio riesgo.

Esta publicación fue creada por y es provista como un servicio de Walgreens Specialty Pharmacy.



Lo que necesita saber sobre la hipercolesterolemia familiar

Aprender a manejar la hipercolesterolemia familiar (HF) puede parecer desafiante, especialmente al principio. Este tipo de colesterol alto hereditario puede llevarlo a cuestionarse qué puede hacer para mejorar su salud. Entender su diagnóstico puede ayudarle a tomar control de su salud. Hacer los cambios en el estilo de vida y seguir el tratamiento 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 cierta cantidad de colesterol para funcionar correctamente. Pero si hay demasiado, puede acumularse en las paredes de las arterias.¹

Para la sangre, es difícil fluir a través de arterias endurecidas o bloqueadas. Esto puede aumentar el riesgo de sufrir enfermedades cardíacas o un ataque al corazón.¹

Hay dos «tipos» de colesterol en el cuerpo¹:

- Lipoproteínas de alta densidad (HDL), el llamado colesterol «bueno»
- Lipoproteínas de baja densidad (LDL), el llamado colesterol «malo»

Tener más colesterol HDL puede reducir el riesgo de sufrir enfermedades del corazón. Pero los niveles elevados de colesterol LDL pueden aumentar el riesgo de ataques al corazón y enfermedades cardíacas.¹

El hígado elimina el colesterol del cuerpo. En las personas con HF, el hígado no puede eliminar el colesterol LDL del cuerpo.¹

¿A quién afecta la HF?

La HF es una de las enfermedades genéticas más frecuentes en el mundo.²

Afecta casi 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 un 10% sabe que la tiene.⁴

La mayoría de las personas con HF no están diagnosticadas ni reciben el tratamiento adecuado.²

Causas y factores de riesgo

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

Por lo general, los hijos heredan la HF 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 cardíaco y muerte antes de los 30 años de edad.¹

Diagnóstico

Existen muchas maneras de diagnosticar la HF. (Vea la tabla 1). Un proveedor de servicios médicos puede usar varios métodos y resultados para confirmar un diagnóstico.^{1-2,5-6}

Tabla 1. Cómo se diagnostica la HF

Métodos	Resultados
Análisis de sangre	Para determinar si hay: <ul style="list-style-type: none">• Colesterol total por encima de los 300 miligramos por decilitro (mg/dL) en adultos o por encima de los 250 mg/dL en niños¹• 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 colesterol⁶
Análisis de ADN	Prueba genética que muestra el defecto cromosómico de la HF ^{2,5}
Historial familiar	<ul style="list-style-type: none">• Otro familiar ya diagnosticado con HF²• Enfermedades cardíacas precoces o ataques cardíacos en la familia^{3,6}
Pruebas de función cardíaca	Resultados anormales en pruebas del corazón, como una prueba de esfuerzo cardíaco ¹
Exámenes físicos	Depósitos de colesterol en la piel, las articulaciones y los ojos, o alrededor de estos ^{1,6} : <ul style="list-style-type: none">• Arco corneal o un arco de color blanco en la capa externa del ojo^{1,6}• Xantelasma 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. Algunas tienen solo unos pocos. Otras no tienen ningún tipo de síntoma.^{4,5}

Los síntomas pueden incluir^{1,5}:

- Dolor de pecho que sugiere enfermedad cardíaca^{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 llagas 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 altos¹
- Síntomas repentinos similares a los de un accidente cerebrovascular, como problemas para hablar o caída de los músculos faciales de un solo lado⁵

Afecciones relacionadas y complicaciones

El diagnóstico y el tratamiento tempranos de la HF son importantes. Esto puede 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 podrían incluir²:

- Un riesgo 20 veces más alto de enfermedad coronaria²
- Un aumento del 50% en el riesgo de ataque al corazón antes de los 50 años en hombres y un aumento del 30% antes de los 60 años en mujeres^{2,5}
- Enfermedades cardíacas⁵
- Enfermedad vascular periférica^{2,5}
- Accidente cerebrovascular^{2,5}



Vivir con hipercolesterolemia familiar

No hay una cura para la HF. 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 medicamentos y cambios en el estilo de vida. El objetivo principal es bajar el riesgo de enfermedades cardíacas. Esto 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 para cada persona.² Trabaje con su proveedor de servicios médicos para elaborar un plan de tratamiento adecuado para usted.

Medicamentos

Hay varios tipos de medicamentos para la HF. Estos ayudan a reducir el colesterol de diferentes maneras.^{1-2,7-8} (Vea la tabla 2.) Algunas personas utilizan un medicamento. Otras podrían tomar una combinación de medicamentos.



Tabla 2. Medicamentos que bajan el colesterol

Tipo	Acción
Secuestrante de ácidos biliares	Convierte el colesterol en ácido biliar para bajar los niveles de colesterol. ⁸
Inhibidor de la absorción del colesterol	<ul style="list-style-type: none">• Reduce la cantidad de colesterol que se absorbe de los alimentos.⁷⁻⁸• Reduce los triglicéridos, otro tipo de grasa de la sangre.⁷
Fibrato	<ul style="list-style-type: none">• Baja los triglicéridos.⁷• Sube el colesterol HDL.⁷
Inhibidor de la MPT	Reduce el colesterol que produce el cuerpo. ⁸
Ácido nicotínico	<ul style="list-style-type: none">• Baja el colesterol LDL.⁷⁻⁸• Sube el colesterol HDL.⁷⁻⁸
Inhibidor de la PCSK9	Ayuda al hígado a filtrar el colesterol LDL del cuerpo. ⁷
Estatina	<ul style="list-style-type: none">• Evita que el hígado fabrique el colesterol.⁷• Baja 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 podrían 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 proveedor de servicios médicos 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}

Seguir el tratamiento

Seguir el tratamiento correctamente es importante. Esto puede ayudarle a manejar la HF, controlar sus síntomas y mejorar su salud. Sin importar qué medicamentos formen parte de su tratamiento, debe usarlos exactamente según lo indique su proveedor de servicios médicos. Esto significa tomar los medicamentos en los momentos y dosis correctos.

Si el resulta difícil mantenerse al día con su tratamiento, consulte a su proveedor de servicios médicos o farmacéutico para que le ayude. No detenga su tratamiento por cuenta propia. Esto puede afectar el control adecuado de su colesterol. Primero hable con su proveedor de servicios médicos sobre cualquier inquietud. Puede trabajar con su proveedor de servicios médicos para ajustar su tratamiento según sea necesario.

Cambios en el estilo de vida

Junto al 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 enfermedades cardíacas.^{1,2,5,9}

Alimentarse bien

Cambiar su alimentación puede ayudar a controlar los efectos de la HF.^{1,5} Su proveedor de servicios médicos puede sugerirle una dieta baja en grasas saturadas y grasas trans.^{3,10} Esos 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}

Escoger alimentos saludables puede ayudar a reducir el colesterol en su dieta. Algunas opciones saludables son^{2,9-10}:

- Aceites vegetales, nueces y semillas
- Pescado
- Frutas
- Aves magras
- Leche baja en grasa
- Vegetales
- Granos enteros

Comer así también puede añadir fibra a su dieta. La fibra soluble puede ayudar a reducir el colesterol LDL.⁹⁻¹⁰ Trabaje con su proveedor de servicios médicos o nutricionista para elaborar un plan de alimentación saludable adecuado para usted. Juntos podrán monitorear su progreso 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 siguiente⁹⁻¹⁰:

- Bajar el colesterol
- Alcanzar y mantener un peso saludable
- Fortalecer su corazón

La mayoría de los adultos necesitan unos 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

Elija una actividad que disfrute. Esto puede ayudar a hacer del ejercicio una parte regular de cada día. Estos son algunos ejemplos de actividades aeróbicas moderadas¹⁰⁻¹¹:

- Correr bicicleta sobre terreno plano
- Caminar a paso ligero
- Tenis en pareja
- Cortar la grama o césped
- Aeróbicos acuáticos

Algunas actividades aeróbicas intensas pueden ser¹⁰⁻¹¹:

- Baloncesto
- Correr bicicleta rápido o en colinas
- Bailar
- Trotar o correr
- Tenis individual
- Nadar

Pregúntele a su proveedor de servicios médicos qué tipo de ejercicio es adecuado para usted. También puede pedir que lo refieran a un especialista en ejercicio. Pueden desarrollar un plan juntos para mantenerse activo y reforzar la salud de su corazón.

Evitar fumar

Fumar aumenta el riesgo de sufrir enfermedades del corazón. Cuando se combina con otros factores, como antecedentes familiares de enfermedades del corazón, 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 respirar humo de segunda mano.¹² Si fuma, tome medidas para dejarlo. Puede encontrar ayuda para dejar de fumar:

- Pregúntele a su proveedor de servicios médicos sobre programas, medicamentos o terapias conductuales que puedan ayudarle a dejar de fumar.
- Verifique si su plan de salud ofrece un programa para dejar de fumar.

Obtenga recursos gratuitos de los Institutos Nacionales de la Salud en español. smokefree.gov o 855-DÉJELO-YA (855-335-3569).

Embarazo y lactancia con HF

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

Sin embargo, la mayoría de los medicamentos para bajar el colesterol no deben usarse cuando se intenta quedar embarazada, durante el embarazo o la lactancia.¹⁴⁻¹⁵ Podría ser necesario interrumpir el uso de ciertos medicamentos durante estos periodos.¹⁵ Pregúntele a su proveedor de servicios médicos qué es lo 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 cardíaca existente.¹⁵

Por otro lado, algunos hábitos saludables pueden favorecer la salud del corazón durante el embarazo¹⁴:



- 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 proveedor de servicios médicos qué medicamentos son seguros. Consúltele si interrumpir el tratamiento con medicamentos es adecuado para usted. Pregúntele cómo podría afectar su salud en general.¹⁵ Pueden trazar juntos el camino a seguir para que usted y su bebé estén saludables.

Cuidado continuo

Trabaje con su proveedor de servicios médicos para monitorear su progreso. Pueden analizar qué tan bien le están funcionando sus medicamentos y los cambios en su estilo de vida. Su proveedor de servicios médicos también puede monitorear los efectos secundarios y ajustar su tratamiento según sea necesario. Cada visita puede ayudarle a cumplir con el tratamiento, manejar mejor la HF y reducir su riesgo de enfermedades del corazón.

Le brindamos esta información porque creemos que, mientras más sepa sobre la HF, mejor preparado estará para manejarla.

Además, el Equipo de Terapia Specialty360 de Walgreens está aquí para apoyarle con un **servicio personalizado y confiable**, a fin de ayudarle a manejar los efectos secundarios de los medicamentos y seguir el tratamiento recetado.

Nos entusiasma formar parte de su equipo de cuidados de salud y ayudarle a obtener los mejores resultados de su tratamiento.



Referencias

1. Learning about familial hypercholesterolemia. Sitio web de National Human Genome Research Institute. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Familial-Hypercholesterolemia>. Actualizado el 26 de diciembre de 2013. Accedido el 19 de abril de 2024.
2. Familial hypercholesterolemia. Sitio web de National Organization for Rare Disorders. <https://rarediseases.org/rare-diseases/familial-hypercholesterolemia/>. Actualizado en 2020. Accedido el 19 de abril de 2024.
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/eh273. Citado en: What is FH? Sitio web de FH Foundation. <https://familyheart.org/familial-hypercholesterolemia>. Accedido el 19 de abril de 2024.
4. Familial hypercholesterolemia. Sitio web de la Asociación Americana del Corazón. <https://www.heart.org/en/health-topics/cholesterol/genetic-conditions/familial-hypercholesterolemia-fh>. Actualizado el 9 de noviembre de 2020. Accedido el 19 de abril de 2024.
5. Familial hypercholesterolemia. Sitio web de MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/ency/article/000392.htm>. Actualizado el 18 de febrero de 2022. Accedido el 19 de abril de 2024.
6. Diagnosis and management. Sitio web de FH Foundation. <https://familyheart.org/diagnosing-familial-hypercholesterolemia>. Accedido el 19 de abril de 2024.
7. Cholesterol medicines. Sitio web de MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/cholesterolmedicines.html>. Actualizado el 21 de julio de 2021. Accedido el 19 de abril de 2024.
8. High blood cholesterol. Sitio web del Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre. <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/high-blood-cholesterol>. Accedido el 19 de abril de 2024.
9. Brumit ML. 5 lifestyle tips for people with FH. Sitio web de FH Foundation. <https://familyheart.org/5-lifestyle-tips-people-fh>. Publicado el 29 de noviembre de 2014. Accedido el 19 de abril de 2024.
10. Prevention and treatment of high cholesterol (hyperlipidemia). Sitio web de la Asociación Americana del Corazón. <https://www.heart.org/en/health-topics/cholesterol/prevention-and-treatment-of-high-cholesterol-hyperlipidemia>. Actualizado el 11 de noviembre de 2020. Accedido el 19 de abril de 2024.
11. How much physical activity do adults need? Sitio web de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. <https://www.cdc.gov/physical-activity-basics/guidelines/adults.html>. Actualizado el 7 de octubre de 2020. Accedido el 19 de abril de 2024.
12. Smoking and cardiovascular disease (heart disease). Sitio web de la Asociación Americana del Corazón. <https://www.heart.org/en/healthy-living/healthy-lifestyle/quit-smoking-tobacco>. Actualizado el 17 de febrero de 2014. Accedido el 19 de abril de 2024.
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. Sitio web de FH Foundation. <https://familyheart.org/manage-fh-pregnancy>. Publicado el 21 de noviembre de 2014. Accedido el 19 de abril de 2024.
15. FH and pregnancy. Sitio web de FH Foundation. <https://familyheart.org/fh-and-pregnancy>. Actualizado el 30 de agosto de 2017. Accedido el 19 de abril de 2024.



Walgreens
Specialty Pharmacy