

Prevalencia de hipercolesterolemia familiar heterocigota en el nororiente colombiano en pacientes con enfermedad aterosclerótica establecida

The prevalence of heterozygous familial hypercholesterolemia in northeastern Colombia in patients with established atherosclerosis

ERIKA NOELIA DELGADO-MUÑOZ, GUSTAVO ADOLFO PARRA-SERRANO,
BORIS EDUARDO VESGA-ANGARITA, HÉCTOR HENRY LINDARTE-VARGAS,
SERGIO EDUARDO SERRANO-GÓMEZ • BUCARAMANGA (COLOMBIA)

DOI: <https://doi.org/10.36104/amc.2024.3105>

Resumen

Introducción: la hipercolesterolemia familiar heterocigótica es un trastorno genético caracterizado por la elevación de c-LDL, generalmente por encima de 190 mg/dL y un alto riesgo de morbilidad y mortalidad cardiovascular. A pesar de su alto impacto social y económico, sigue siendo una patología subdiagnosticada y subtratada.

Objetivo: establecer la prevalencia de hipercolesterolemia familiar heterocigótica (HFH) en pacientes con enfermedad coronaria y/o cerebrovascular aterosclerótica establecida debido a la falta de datos en nuestra población.

Métodos: se desarrolló un estudio observacional, analítico y transversal de datos secundarios anonimizados en dos instituciones de alta complejidad en el área cardiovascular y neurovascular en el Nororiente Colombiano. Los criterios de inclusión fueron: edad de 18 años o más, pacientes con enfermedad coronaria y/o cerebrovascular aterosclerótica establecida; los pacientes sin un perfil lipídico evaluable fueron excluidos. La prevalencia se definió a partir de individuos clasificados como casos posibles/probables, es decir, aquellos que alcanzaron un puntaje entre 3 y 8 puntos de acuerdo con los criterios de la Red Holandesa de Clínicas de Lípidos. Se evaluó una base de datos de registro de 470 pacientes.

Resultados: el 7.8% de la población estudiada tiene hipercolesterolemia familiar heterocigótica posible/probable, se determinó una dependencia estadísticamente significativa entre la hipercolesterolemia familiar heterocigótica y la edad de presentación de eventos cardiovasculares más tempranos (55.83 años vs. 65.60 años), el 60% de los casos posibles / probables tenían 40 años o menos. (*Acta Med Colomb* 2024; 49. DOI: <https://doi.org/10.36104/amc.2024.3105>).

Palabras clave: hipercolesterolemia familiar, enfermedad coronaria, enfermedad cerebrovascular, enfermedad aterosclerótica, prevalencia.

Abstract

Introduction: heterozygous familial hypercholesterolemia (HFH) is a genetic disorder characterized by elevated LDL-C, generally over 190 mg/dL, and a high risk of cardiovascular morbidity and mortality. Despite its high social and economic impact, it continues to be underdiagnosed and undertreated.

Objective: to determine the prevalence of HFH in patients with established atherosclerotic coronary and/or cerebrovascular disease, due to the lack of data in our population.

Methods: this was an observational analytical cross-sectional study of secondary anonymized data in two tertiary care cardiovascular and neurovascular institutions in northeastern Colombia. The inclusion criteria were: being 18 years old or older and having established atherosclerotic

Dra. Erika Noelia Delgado-Muñoz: Especialista en Medicina Interna; Dr. Gustavo Adolfo Parra-Serrano: Especialista en Medicina Interna y Endocrinología; Dr. Boris Eduardo Vesga: Especialista en Medicina Interna, Cardiología, Hemodinamia y Cardiología Intervencionista. Instituto del Corazón de Bucaramanga, Departamento de Medicina Interna, Universidad Industrial de Santander; Dr. Héctor Henry Lindarte-Vargas: Epidemiólogo; Dr. Sergio Eduardo Serrano-Gómez: Epidemiólogo, Docente Asociado. **Universidad autónoma de Bucaramanga**, Bucaramanga (Colombia). Correspondencia: Dr. Héctor Henry Lindarte-Vargas. Bucaramanga (Colombia). E-Mail: hlindartemed@gmail.com
Recibido: 08/1/2024 Aceptado: 18/1V/2024

coronary and/or cerebrovascular disease. Patients for whom a lipid profile was not available were excluded. Prevalence was determined based on individuals classified as possible/probable cases; that is, those who had a score between 3 and 8, using the Dutch Lipid Clinic Network criteria. A database of 470 patients was reviewed.

Results: altogether, 7.8% of the study population had possible/probable HFH. A statistically significant dependence was found between HFH and earlier age at onset of cardiovascular events (55.83 years vs. 65.60 years), with 60% of the possible/probable cases being 40 years old or less. (*Acta Med Colomb* 2024; 49. DOI: <https://doi.org/10.36104/amac.2024.3105>).

Keywords: *familial hypercholesterolemia, coronary disease, cerebrovascular disease, atherosclerosis, prevalence.*

Introducción

La hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad genética, caracterizada por niveles plasmáticos anormalmente elevados de colesterol transportado por las lipoproteínas de baja densidad (c-LDL) y por una alta tasa de morbimortalidad en edades tempranas (1, 2). Se hereda de forma autosómica dominante, y la causa más frecuente son mutaciones en el gen que codifica los receptores para la LDL (RLDL). Menos frecuentemente, se debe a mutaciones en el gen de la apolipoproteína B100 (ApoB100), en el gen de la proproteína convertasa de subtilisina/kexina 9 (PCSK9) o en el gen de la proteína adaptadora 1 del receptor de LDL (LDLRAP1) (3).

Si no se trata, tanto los hombres como las mujeres con HF heterocigota (HFHe) con niveles de colesterol total de 8-15 mmol/L (310-580 mg/dL) típicamente desarrollarán enfermedad coronaria prematura antes de los 55 y 60 años respectivamente. Los homocigotos, con niveles de colesterol total entre 12-30 mmol/L (460-1160 mg/dL), desarrollarán enfermedad coronaria prematura a una edad muy temprana, con riesgo de muerte antes de los 20 años si no reciben el tratamiento adecuado, siendo menos frecuentes las alteraciones en arterias carótidas, renales y femorales. Una vez diagnosticados aquellos pacientes con HFHe, podrán recibir tratamiento con medicamentos hipolipemiantes para atenuar el desarrollo de la aterosclerosis y prevenir la enfermedad coronaria (4, 5).

La prevalencia de la HFHe se estima en un caso por 200-500 personas y la de la HFHo en un caso por 300 000 - 600 000 personas. Con estos datos, se pueden estimar entre 96.000 y 240 000 personas con HFHe y entre 160 y 300 personas con HFHo en Colombia (6-8). La información disponible actualmente sobre la prevalencia de la HF en Colombia nos permite solo generar cifras extrapoladas de la epidemiología internacional, además de que no existen datos que indiquen la prevalencia de esta patología en el paciente con un evento cardiovascular o neurovascular previo.

Material y métodos

Diseño del estudio

Realizamos un estudio observacional, analítico de corte transversal, de datos secundarios anonimizados en dos ins-

tituciones de alta complejidad en el área cardiovascular y neurovascular en el área metropolitana de Bucaramanga en Colombia. En este estudio se incluyeron todos los pacientes adultos mayores o iguales a 18 años con enfermedad aterosclerótica coronaria (cardiopatía isquémica definida por infarto de miocardio, angina de pecho, cirugía o cualquier otro procedimiento de revascularización coronaria) y/o cerebral establecida (enfermedad cerebrovascular o accidente isquémico transitorio), y se excluyeron aquellos pacientes sin un perfil lipídico valorable.

Tamaño de la muestra

Está compuesta por el número de pacientes que conforman la base de datos de recolección de pacientes con enfermedad aterosclerótica coronaria y/o cerebral establecida, comprendida entre mayo 2017 a junio 2018.

Fueron analizados en total 1707 sujetos de las bases de datos anonimizadas del Instituto del Corazón de Bucaramanga y la FOSCAL, de los cuales se encontraron e incluyeron para el análisis 470 personas con enfermedad aterosclerótica coronaria y/o cerebral establecida y datos de laboratorio.

Análisis de datos

El análisis se realizó con el concepto y autorización por parte del comité de ética de investigación – FOSCAL. Posteriormente, se analizaron los datos a través de las variables descritas previamente, estos obtenidos de una base de datos anonimizada. Con la información recolectada, se realizó una base de datos en el programa Excel, usando un código binario, y se corrigieron errores de digitación revisando los datos de los 41 pacientes anónimos.

Los datos de la base resultante se analizaron estadísticamente con el programa STATA 15. Los cálculos de tamaño de muestra se estimaron con diferentes niveles de confianza y margen de error para estimar una prevalencia entre 0.2-0.4%. Se evaluó el universo de los pacientes en la base de datos, lo que facilitó la estimación de la prevalencia de la población objeto y de los factores asociados con la HF. Las variables cualitativas fueron descritas mediante proporciones con sus respectivos intervalos de confianza. Las variables cuantitativas fueron descritas mediante medias

y desviación estándar, o medianas según su distribución. La intención del análisis univariado fue exclusivamente descriptiva.

Se realizaron análisis de dependencia entre las principales variables sociodemográficas y clínicas, y la prevalencia de HFHe posible/probable. La prevalencia se estableció teniendo en cuenta los individuos clasificados como casos de hipercolesterolemia familiar posible/probables, es decir, aquellos que cumplieron con un puntaje entre 3 y 8 puntos de acuerdo con los criterios de la *Dutch Lipid Clinic Network* (DLCN) (6). Para las variables cualitativas se utilizaron pruebas de hipótesis de Chi cuadrado o de Fischer. Para las variables cuantitativas, se emplearon pruebas de t de student o de Wilcoxon Mann-Whitney. Para todas las pruebas estadísticas se consideró un nivel de significancia Alfa de 0.05.

Resultados

En la población estudiada, 300 pacientes (63.83%) eran hombres y 170 pacientes (36.17%) eran mujeres. El promedio de edad fue 64.83 años, en donde el más joven tenía 26 años y el de mayor edad 97 años. El estrato socioeconómico más frecuente en los participantes fue el 4, llegando a ser de 34.47%, seguido del estrato 3 con una frecuencia de 148 equivaliendo a 31.49%. El factor de riesgo más frecuente en la población estudiada fue la hipertensión arterial (HTA) reportada en 72.77% de los pacientes, seguida de dislipidemia o estar en tratamiento farmacológico hipolipemiante en 57.45%, tabaquismo en 40.42% de los casos, de los cuales 8.51% mantenía el hábito tabáquico activo y 31.91% ya lo habían suspendido. El 34.68% de los pacientes tenían historia personal de enfermedad aterosclerótica coronaria y/o cerebral establecida y 27.23% diagnóstico de diabetes mellitus tipo 2, principalmente. La mediana de peso fue de 73.25 kg (kilogramos), con un peso máximo de 100 kg y un mínimo de 41 kg. En ningún registro se encontró hallazgos en relación a la presencia de xantomas tendinosos o arco corneal.

En cuanto al perfil lipídico, el valor promedio de colesterol total fue 189.08 mg/dL, el valor promedio de triglicéridos (TAG) fue 185.36 mg/dL, el del c-HDL fue 40.91 mg/dL y el del c-LDL fue 112.60 mg/dL. En cuanto a otros hallazgos paraclínicos encontramos que: el valor promedio de la glucemia en ayunas estuvo en el rango de prediabetes (113.43 mg/dL); niveles promedio de HbA1c

(hemoglobina glicosilada) de 7.01%, TSH de 3.55 mUI/L, y creatinina de 1.00 mg/dL. La CPK (creatina fosfoquinasa) promedio fue de 226.43 U/L, aunque solo se encontró su valor medido en 10 registros.

El 88.09% (414) de los participantes tuvieron niveles de c-LDL fuera de las metas requeridas, mientras que solo 11.91% (56) se encontraban con niveles de c-LDL menor de 55 mg/dL. Al estratificar por grupos el nivel de c-LDL, de acuerdo a los criterios de la *Dutch Lipid Clinic Network* (DLCN), el 85.11% (400) de la población tuvo valores inferiores a 155 mg/dL. El 9.57% (45) presentó valores entre 155 y 189 mg/dL, mientras que 1 4.68% (22) y 0.64% (3) obtuvieron valores entre 190 y 249 mg/dL y 330 mg/dL o más. Ningún paciente reportó niveles de c-LDL entre 250-329 mg/dL. De los 470 pacientes con enfermedad aterosclerótica coronaria y/o cerebral incluidos en el estudio, 338 (71.91%) no exhibieron ninguno de los criterios de probabilidad clínica de la DLCN. Los 132 (28.09%) restantes obtuvieron al menos un punto de acuerdo con lo siguiente: 75 pacientes (15.96%) tuvieron un punto, 20 (4.26%) tuvieron dos puntos y 28 (5.96%) tuvieron tres puntos. Tan solo seis pacientes (1.28%) tuvieron cuatro puntos, un paciente (0.21%) obtuvo 5 puntos y dos pacientes (0.43%) lograron alcanzar los ocho puntos.

Tras categorizar la puntuación total obtenida según los criterios de la DLCN, se observó que la mayoría de los pacientes (433 o el 92.13%) fueron clasificados como casos improbables de HF. Treinta y cinco pacientes (7.45%) fueron clasificados como casos posibles de HF y dos (0.43%) como casos probables. No se encontraron casos definitivos de HF, ya que a ningún paciente se le hizo análisis genético (Tabla 1).

Se confirmó que aproximadamente la quinta parte de la población del estudio (19.57%) realizaba ejercicio físico tipo caminata, pero solo 14.26% lo realizaba más de 150 minutos a la semana. El 1.91% de la población realizada otro tipo de ejercicio aeróbico (como natación, montar bicicleta, trotar). En 439 (93.40%) registros se encontró información sobre el consumo de estatinas previo al evento cardiovascular; de estos, 193 (43.96%) recibían algún tipo de estatina, pero solo 13 pacientes (7.60%) la recibían dosis máxima.

Posterior al evento cardiovascular, las estatinas fueron prescritas en 426 pacientes. De estas, la atorvastatina fue la más prescrita en 86.85% de los casos y solo a la mitad de los

Tabla 1. Probabilidad de certeza clínica de HF usando los criterios de la *Dutch Lipid Clinic Network* (DLCN).

Criterios de sospecha clínica de HF	n	%	Acumulado	IC95%
Improbable	433	92.13	92.13	89.31-91.24
Posible	35	7.45	99.57	5.38-10.20
Probable	2	0.43	100	0.10-1.69

HF: hipercolesterolemia familiar. Probable: entre 6-8 puntos, Posible: entre 3-5 puntos, Improbable: menos de 3 puntos.

pacientes, aproximadamente 189 (51.08%), recibieron la dosis plena (80 mg/día) a su egreso. En orden de frecuencia, la rosuvastatina fue la segunda estatina más prescrita en 6.10% de los casos, aunque fue la que más se prescribió en dosis plena. En menor frecuencia de prescripción se incluyó la lovastatina (5.86%) y la simvastatina (1.17%). Sólo dos pacientes tuvieron intolerancia a las estatinas, motivo por el cual uno de ellos no recibía estatinas y el otro se encontraba en manejo con ezetimibe.

Los betabloqueadores fueron la terapia antihipertensiva más utilizada, prescrita en 77.87% de los casos, seguida por los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (iECA) o los antagonistas del receptor de angiotensina II (ARA II) en 62.13%, diuréticos (21.06%) y calcio-antagonistas (16.38%). En cuanto a la terapia hipoglucemiante, la metformina fue la más utilizada (12.55%), seguido del uso de insulina en 1 8.51%, inhibidores de la dipeptidil-peptidasa 4 (iDPP4) en 4.68% y sulfonilureas en 1.06%,

Tabla 2. Otros medicamentos prescritos posterior al evento cardiovascular.

Grupo de medicamentos	n	%	IC95%
Medicamentos antihipertensivos			
Betabloqueador	366	77.87	73.87-81.40
Calcio-antagonista	77	16.38	13.29-20.02
iECA o ARAII	292	62.13	57.63-66.41
Diurético	99	21.06	17.60-25.00
Medicamentos hipoglucemiantes			
Metformina	59	12.55	9.84-15.87
Insulina	40	8.51	6.29-11.40
Sulfonilurea	5	1.06	0.44-2.53
iSGLT2	2	0.43	0.10-1.69
iDPP4	22	4.68	3.09-7.01
aGLP1	2	0.43	0.10-1.69
Otras terapias farmacológicas usadas			
Aspirina	413	87.87	84.58-90.53
Clopidogrel /ticagrelor	314	66.81	62.40-70.93
Warfarina	19	4.04	2.58-6.26
DACO	19	4.04	2.58-6.26
<i>iECA: inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina. ARA II: antagonistas de los receptores de angiotensina II. SGLT2: inhibidores del cotransportador sodio-glucosa tipo 2. iDPP4, Inhibidores de la Dipeptidil Peptidasa 4. aGLP1: agonistas del péptido similar al glucagón tipo 1. DACO: anticoagulante oral directo.</i>			

entre otros. El 87.87% de los sujetos recibió aspirina posterior al evento cardiovascular, y a 66.81% les fue prescrito clopidogrel o ticagrelor. Al 4.04% de los pacientes se les indicó uso de anticoagulación oral con warfarina, y en igual cantidad, uso de algún tipo de anticoagulante oral directo (Tabla 2).

Se estableció la dependencia entre las diferentes variables sociodemográficas y clínicas de los pacientes con la prevalencia de hipercolesterolemia familiar (HF improbable aquellos con puntaje entre 1 y 3 puntos de los criterios de la DLCN; HF posible/probable aquellos con puntaje entre 3 y 8 puntos), encontrándose dependencia significativa con el sexo femenino en 54.05% con una $p < 0.05$. No hubo dependencia significativa con el estrato socioeconómico (Tabla 3).

Se encontró que los pacientes con HF posible/probable tenían una edad de presentación promedio de eventos cardiovasculares más temprana (55.83 años), comparado con el resto de los pacientes (65.60 años), con una dependencia estadísticamente significativa $p < 0.0001$. Al categorizar la variable edad se encontró que la prevalencia más alta de HFHe posible/probable se encontraba en el grupo etario de menores de 40 años con 60%; para el grupo etario comprendido entre 40 y 55 años 19.78%, 5.39% para el grupo entre 55 y 70 años, y una prevalencia mínima de 2.99% para los pacientes mayores de 70 años (Figura 1).

Respecto a los factores de riesgo cardiovascular, se observó una relación estadísticamente significativa ($p < 0.0001$) entre tener historia de HF en primer grado y tener historia familiar de infarto agudo de miocardio prematuro (IAMP) con la prevalencia de HF posible/probable (Figura 2). También se encontró una dependencia estadísticamente significativa ($p < 0.0001$) entre los pacientes con HF posible/probable y niveles de colesterol total más elevados (263.24 mg/dL vs 182.68 mg/dL). De igual

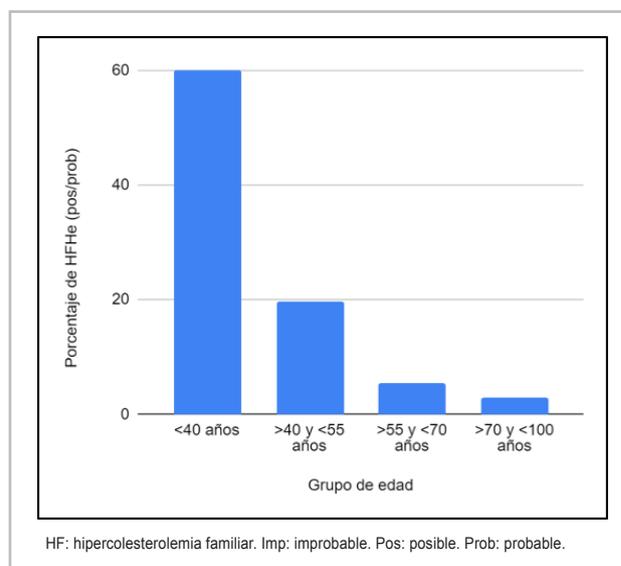


Figura 1. Prevalencia de HF según la edad.

forma, se observó que estos pacientes tuvieron niveles de TAG (triglicéridos) 1.5 veces más elevados (271.82 mg/dL vs 177.85 mg/dL) con dependencia significativa (p 0.0001) y como era esperado, niveles de c-LDL (colesterol transportado por las lipoproteínas de baja densidad) 1.62 veces más altos (174.42 mg/Dl vs 107.14 mg/dL) respecto al resto de los sujetos. Ningún paciente con HF posible/

probable tuvo valores de c-LDL en metas. Además, se evidenció una dependencia entre el valor de creatinina (0.82 mg/dL) y la prevalencia de HF posible/probable (p 0.005) (Tabla 4).

Se encontró que la mayoría de los pacientes con HF posible/probable realizaban otro tipo de ejercicio aeróbico diferente a la caminata con una diferencia estadísticamente

Tabla 3. Dependencia entre las variables sociodemográficas y la prevalencia de hipercolesterolemia familiar.

Características de la población	HF imp (%)	HF pos/prob. (%)	p
Sexo femenino	150 (34.64)	20 (54.05)	0.021†
Estrato socioeconómico			
Estrato 1	25 (5.77)	4 (10.81)	0.207
Estrato 2	48 (11.09)	5 (13.51)	
Estrato 3	135 (31.18)	13 (35.14)	
Estrato 4	148 (34.18)	14 (37.84)	
Estrato 5	62 (14.32)	1 (2.70)	
Estrato 6	15 (3.46)	0 (0.00)	

HF: hipercolesterolemia familiar. Imp: improbable; pos: posible; prob: probable. †: Diferencia estadísticamente significativa

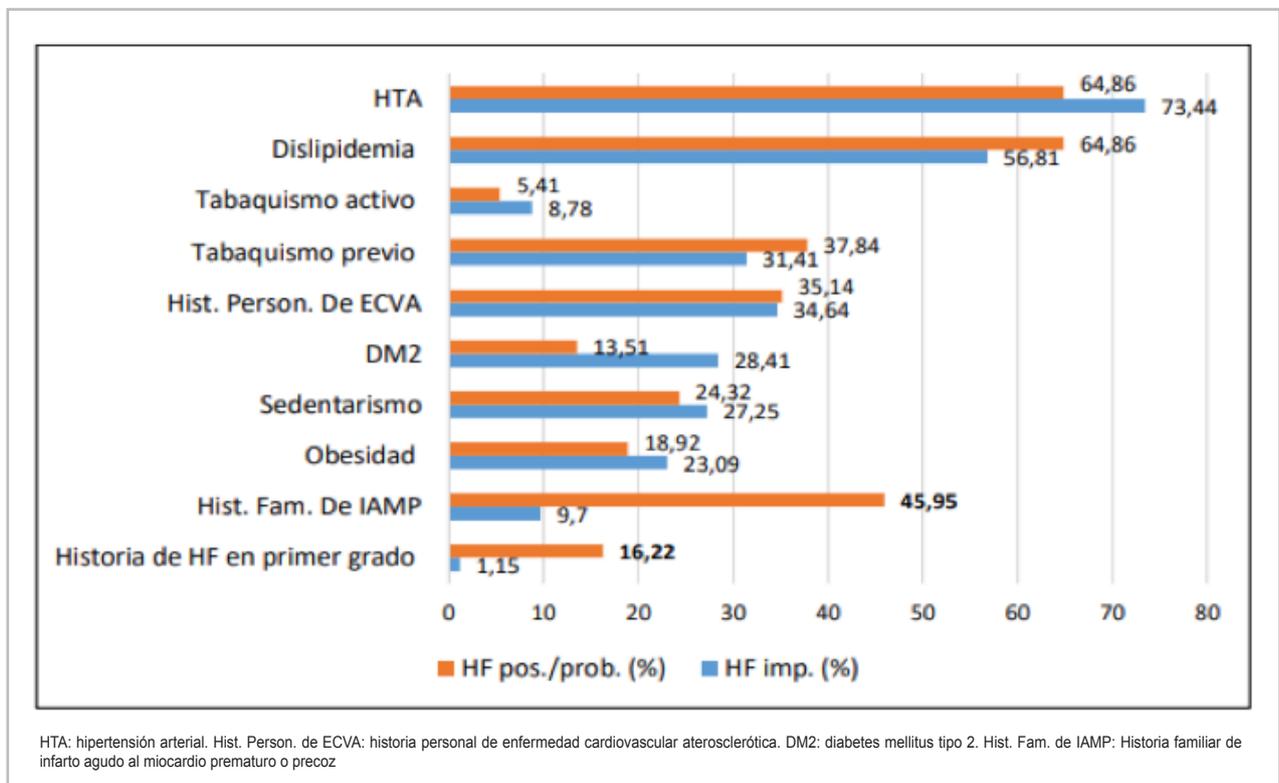


Figura 2. Dependencia entre los factores de RCV y la prevalencia de HF.

Tabla 4. Dependencia entre los hallazgos bioquímicos y la prevalencia de hipercolesterolemia familiar.

Parámetro	HF pos/prob promedio (n)	SD	IC95%	p
CT (mg/dL)	263.24 (37)	76.99	237.57-288.91	0.0001
c-HDL (mg/ dL)	40.9 (37)	8.50	38.06-43.73	0.99
c-LDL (mg/ dL)	174.42 (37)	66.38	152.29-196.55	0.0001
TAG (mg/ dL)	271.82 (37)	245.21	190.06-353.58	0.0001
Glicemia (mg/ dL)	113.11 (30)	47.9	95.22-130.99	0.96
HbA1c (%)	7.35 (9)	2.09	5.74-8.96	0.56
TSH (mUI/L)	3.55 (18)	3.10	2.01-5.09	0.99
Creatinina (mg/ dL)	0.82 (37)	0.17	0.77-0.88	0.005

CT: colesterol total. c-HDL: colesterol transportado por las lipoproteínas de alta densidad. c-LDL: colesterol transportado por las lipoproteínas de baja densidad. TAG: triglicéridos. HbA1c: hemoglobina glicosilada. TSH: hormona estimulante de la tiroides. CPK: creatina-fosfocinasa. HF: hipercolesterolemia familiar. Imp: improbable. Pos: posible. Prob: probable. SD: desviación estándar. †: diferencia estadísticamente significativa.

significativa (p 0.016), y que la mayoría realizaba actividad física con una duración mayor a 150 minutos por semana, con una diferencia estadísticamente significativa.

Discusión

Los hallazgos de nuestro estudio evidencian que uno de cada 13 pacientes (7.8%) que presentan algún evento cardiovascular tienen HF posible/probable. Hasta donde sabemos, no hay estudios en Colombia que reporten epidemiología, historia natural o la prevalencia de la HF y sus complicaciones. En relación a nuestros resultados, el estudio EUROASPIRE IV, que incluyó a 7044 pacientes coronarios de 24 países europeos, encontró una prevalencia de HF de uno en 12 pacientes (8.3%) a través de la aplicación de los criterios de la DCLN (9). En contraste, existen estudios que han reportado prevalencias más bajas de HF en este tipo de población especial, como el realizado en Cracovia en 341 pacientes con síndrome coronario agudo (SCA) que evidenció una prevalencia de HF de uno en 23 pacientes (4.4%) tomando como referencia únicamente los casos probables y definitivos de acuerdo al puntaje de la DCLN (10). Otro estudio realizado por Faggiano y colaboradores en pacientes con enfermedad coronaria y enfermedad arterial periférica, encontró una prevalencia de HF de 3.7% al incluir a sujetos que tenían seis o más puntos en la escala de la DCLN (9). Rerup y colaboradores encontraron una prevalencia de HF posible (DCLN con puntaje mayor o igual a 3 puntos) del 9.7% entre 13 174 pacientes con infarto agudo de miocardio (IAM) (11). Una cohorte de 1843 sujetos chinos con diagnóstico de IAM encontró una prevalencia de HF posible/probable de 3.9% (12). Un estudio de cohorte multicéntrico realizado en Suiza 68 en 4778 pacientes con SCA evidenció una prevalencia de HF posible y probable/definitiva de 17.8-1.6%, respectivamente (13). Es posible que la discrepancia entre nuestros resultados y los encontrados en otros estudios se deba a que nosotros no solo incluimos los casos probables sino también a los posibles, teniendo en cuenta que ningún

sujeto contaba con análisis genético para ser considerado como caso definitivo de HF.

Se evidenció que los pacientes con HF posible/probable tuvieron una edad de presentación de eventos cardiovasculares más temprana (55.83 ± 12.63 , p 0.0001), similar a lo encontrado en la población mundial. De igual forma, encontramos que esta patología fue más prevalente en las mujeres (54.05%), lo cual ha sido descrito previamente (9). Respecto a los factores de riesgo, solo se observó dependencia entre tener historia de HF en primer grado e historia familiar de IAM prematuro con la prevalencia de HFHe posible/probable. A pesar de que se encontró una alta prevalencia de HTA (72.77%), no se halló una dependencia significativa con la prevalencia de HF. Así mismo, a pesar de que una gran cantidad de pacientes con HF posible / probable tenían Diabetes tipo 2 (DM2) este hallazgo no tuvo relevancia estadística significativa (p 0.055).

Esta información nos permite evidenciar que la presencia de factores de riesgo convencionales es menos común en los pacientes con HF posible/probable comparado con los sujetos que no tienen esta patología, indicando que estos no son suficientes para la predicción del riesgo en este grupo de pacientes, sino que hay un componente genético en la causalidad de enfermedad aterosclerótica en esta población (14).

Dada la naturaleza del estudio, no se pudo discriminar quienes estaban con estatina en el momento de la medición del colesterol LDL, esto plantea la hipótesis de una mayor prevalencia de HF y será sujeto de estudio posterior en una cohorte prospectiva.

Conclusiones

Con este estudio se estableció la prevalencia de HF posible/probable entre los pacientes con enfermedad aterosclerótica establecida, confirmando el infradiagnóstico existente de esta patología y demostrando la existencia de una mayor prevalencia en los grupos etarios de menor edad. Para aumentar la detección de pacientes con HFHe

en nuestra población, se puede utilizar eficazmente un tamizaje de rutina corroborando la presencia de historia de HF en primer grado de consanguinidad, así como la presencia de historia familiar de IAM prematuro, combinado con un nivel de c-LDL >174 mg/dL, y una puntuación mayor o igual a tres puntos según los criterios de la DLCN.

Se evidenció que los factores de riesgo convencionales son menos frecuentes en los sujetos con HF posible/probable, indicando que estos no son suficientes para la predicción del riesgo en este grupo de pacientes, sino que hay un componente genético conocido en la causalidad de enfermedad aterosclerótica en esta población. Adicionalmente, la edad más temprana de la presentación del evento puede explicar menos factores de riesgo cardiovascular.

A pesar de que la mayoría de los pacientes con HFh recibieron estatinas de alta intensidad en la dosis recomendada, continúa existiendo un porcentaje de sujetos que, posterior al conocimiento de la enfermedad aterosclerótica establecida, no reciben la terapia hipolipemiente necesaria. En este contexto, es importante evaluar posibles brechas que han sido descritas en el diagnóstico, manejo y seguimiento del paciente de alto riesgo cardiovascular, como el no inicio de estatinas adecuadamente, la falta de tamizaje para poblaciones especiales (pacientes con historia de HF, DM, ERC, SCA, ECV recurrentes), el no inicio adecuado de terapias hipolipemientes no estatinas como IPCSK9 Y Ezetimibe, y la suspensión indebida de terapias hipolipemientes (15).

Por lo tanto, es imperativo intersificar la educación de los equipos tratantes de pacientes con alto riesgo cardiovascular para su adecuado abordaje no solo terapéutico, sino preventivo.

Referencias

1. **Ministerio de Salud y Protección Social.** ASIS nacional Colombia 2013. Bogotá [Internet]; 2014. [Acceso 12 de mayo de 2015] Disponible en: <https://www.min-salud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/ED/PSP/asis-2015.pdf>
2. **Organización Panamericana de la Salud.** Situación de salud en las Américas. Indicadores básicos 2012. [Internet]. Disponible en: <https://opendata.paho.org/es/indicadores-basicos>
3. **World Health Organization.** Prevention of Cardiovascular Disease. Guidelines for assessment and management of cardiovascular risk. 2007.
4. **Besseling J, Kindt I, Hof M, Kastelein JJP, Hutten BA, Hovingh GK.** Severe heterozygous familial hypercholesterolemia and risk for cardiovascular disease: A study of a cohort of 14,000 mutation carriers. *Atherosclerosis*. 2014;233(1):219–23.
5. **Santos RD, Gidding SS, Hegele RA, Cuchel MA, Barter PJ, Watts GF, et al.** Defining severe familial hypercholesterolemia and the implications for clinical management: a consensus statement from the International Atherosclerosis Society Severe Familial Hypercholesterolemia Panel. *Lancet Diabetes Endocrinol*. 2016;4(10):850–61.
6. **Benn M, Watts GF, Tybjaerg-Hansen A, Nordestgaard BG.** Familial hypercholesterolemia in the Danish general population: Prevalence, coronary artery disease, and cholesterol-lowering medication. *J Clin Endocrinol Metab*. 2012;97(11):3956–64.
7. **Merchán A, Ruiz ÁJ, Campo R, Prada CE, Toro JM, Sánchez R, et al.** Hipercolesterolemia familiar: artículo de revisión. *Rev Colomb Cardiol*. 2016;23:4–26.
8. **Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, Ginsberg HN, Masana L, Descamps OS, 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;34(45):3478–90.
9. **Faggiano P, Pirillo A, Griffo R, Ambrosetti M, Pedretti R, Scorcù G, et al.** Prevalence and management of familial hypercholesterolemia in patients with coronary artery disease: The hereditas survey. *Int J Cardiol*. 2018;252:193–8
10. **Bobrowska B, Zasada W, Rajtar-Salwa R, Dziewierz A, Dudek D.** Prevalence of familial hypercholesterolemia in patients with acute coronary syndromes. *Kardiologia Pol*. 2019;77(4):475–7.
11. **Rerup SA, Bang LE, Mogensen UM, Engstrøm T, Jørgensen E, Pedersen F, et al.** The prevalence and prognostic importance of possible familial hypercholesterolemia in patients with myocardial infarction. *Am Heart J*. 2016;181:35–42.
12. **Li S, Zhang Y, Zhu C-G, Guo Y-L, Wu N-Q, Gao Y, et al.** Identification of familial hypercholesterolemia in patients with myocardial infarction: A Chinese cohort study. *J Clin Lipidol*. 2016;10(6):1344–52.
13. **Nanchen D, Gencer B, Auer R, Räber L, Stefanini GG, Klingenberg R, et al.** Prevalence and management of familial hypercholesterolemia in patients with acute coronary syndromes. *Eur Heart J*. 2015;36(36):2438–45.
14. **Sawhney JPS, Prasad SR, Sharma M, Madan K, Mohanty A, Passey R, et al.** Prevalence of familial hypercholesterolemia in premature coronary artery disease patients admitted to a tertiary care hospital in North India. *Indian Heart J*. 2019;71(2):118–22.
15. **Ruiz ÁJ, Urina-Triana M, Gómez-Mesa JE, Buitrago AF, Castillo GA, Echeverría LE, et al.** Ruta de atención y manejo de la dislipidemia en el paciente con síndrome coronario agudo: brechas y recomendaciones. *Rev Colomb Cardiol*. 2023;30(5).

