Editorial

Los editoriales representan la opinión de el/los autor/es, no necesariamente las del Comité Editorial de la Revista FAC.

Redescubrir lo esencial: el desafío silencioso de la hipercolesterolemia familiar en América Latina.

Rediscovering the essential: the silent challenge of Familial hypercholesterolemia in Latin America.

Máxima Méndez Castillo
Clínica de Lípidos (Cli-LIPID), Santo Domingo, República Dominicana.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido el 28 de Noviembre de 2025
Aceptado después de revisión el 30 de Noviembre de 2025
www.revistafac.org.ar

La autora declara no tener conflicto de intereses

Palabras clave:
Hipercolesterolemia familiar; genética; criterios DLCN; prevención cardiovascular; América Latina.

Keywords:
Familiar hypercholesterolemia, genetics, DLCN criteria, cardiovascular prevention, Latin America.

RESUMEN

La hipercolesterolemia familiar (HF) continúa siendo una enfermedad subdiagnosticada en América Latina, pese a su elevada prevalencia y a su fuerte asociación con enfermedad cardiovascular prematura. El estudio realizado en una población subsidiada de Bucaramanga, Colombia, aplicando los criterios Dutch Lipid Clinic Network (DLCN), pone de manifiesto la distancia entre la sospecha clínica, la confirmación genética y el control terapéutico. Aun con adecuada adherencia, solo un tercio de los pacientes alcanzó metas de LDL-C, reflejando la complejidad del fenotipo y la necesidad de estrategias más estructuradas. Este editorial analiza el significado regional de estos hallazgos y subraya la importancia de fortalecer el tamizaje, ampliar el acceso a pruebas genéticas y promover la instalación de clínicas de lípidos. La HF sigue siendo una deuda pendiente para la región y su identificación temprana constituye una oportunidad concreta para modificar la historia natural de la enfermedad.

Rediscovering the essential: the silent challenge of Familial hypercholesterolemia in Latin America

ABSTRACT

Familial hypercholesterolemia (FH) remains widely underdiagnosed in Latin America, despite its high prevalence and strong association with premature cardiovascular disease. The study conducted in a subsidized population in Bucaramanga, Colombia, using the Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) criteria, reveals the gap between clinical suspicion, genetic confirmation, and therapeutic control. Despite high adherence, only a third of patients achieved LDL-C goals, underscoring the complexity of the phenotype and the need for structured strategies. This editorial discusses the regional implications of these findings and emphasizes the need to strengthen screening, expand access to genetic testing and promote the development of lipid clinics. FH remains an unmet need in the region, and early detection represents a concrete opportunity to change the natural history of the disease.

La hipercolesterolemia familiar (HF) es uno de los trastornos genéticos más significativos en prevención cardiovascular. Su impacto no deriva únicamente de su prevalencia más alta de lo que durante años se asumió, sino de la combinación letal entre diagnóstico tardío, exposición prolongada a niveles extremos de LDL-C y una historia natural marcada por la enfermedad coronaria prematura. En un continente donde la enfermedad aterosclerótica continúa siendo la principal causa de muerte, la HF constituye un desafío clínico que persiste silencioso, en buena medida porque aún no se la busca con la sistematicidad necesaria[1,2,3].

El estudio realizado en Bucaramanga aporta varias capas de reflexión. En primer lugar, demuestra que los criterios Dutch Lipid Clinic Network (DLCN), ampliamente validados como herramienta clínica, siguen siendo una vía eficaz para identificar pacientes en riesgo, incluso en sistemas de salud con recursos limitados[2,3,4,5,6,7,8]. La cohorte evaluada es representativa de una realidad latinoamericana frecuente: pacientes mayores, con alta carga de comorbilidades, aten-

Autora para correspondencia: **Dra. Máxima Méndez Castillo.** Calle Francisco Prats Ramírez #714, El millón . Santo Domingo.
e-mail: drammendez18@gmail.com

didos en contextos donde el acceso al seguimiento especializado es irregular. Que solo veinte personas cumplieran criterios de sospecha no implica una baja prevalencia; por el contrario, revela el problema estructural: la mayoría nunca llega a ser evaluada con un enfoque orientado a HF.

Otro aspecto que merece atención es la brecha terapéutica. La adherencia, cercana al 90%, sugiere un compromiso adecuado con el tratamiento. Sin embargo, apenas un 30% alcanzó metas de LDL-C. Este desbalance, observado también en registros internacionales, refleja dos realidades convergentes: la inercia diagnóstica, el paciente llega tarde, y la insuficiencia terapéutica frente al fenotipo genético[3,4,9,10,11,12,13]. Las estatinas, aun en dosis altas, suelen ser insuficientes en pacientes con mutaciones severas de LDLR. Y sin un diagnóstico adecuado, difícilmente se plantean combinaciones terapéuticas más potentes.

El componente genético del estudio enriquece la mirada clínica. Identificar variantes patogénicas en LDLR, junto con mutaciones en APOE y PCSK9, confirma el valor de la genética como herramienta complementaria. También expone una realidad conocida por quienes trabajan en la región: las bases de datos globales no reflejan adecuadamente la diversidad genética latinoamericana, esencialmente asociado al alto costo de dicha prueba o la no disponibilidad de la técnica en dichos países, reduciendo la identificación de las variables conocidas como patológicas, además de un número significativo de variantes de significado incierto, que podrían explicar el comportamiento de esta patología en la region[1,2,14] . Esta falta de representación implica que se interpretan mutaciones sin referencia poblacional local, limitando la precisión diagnóstica. Pese a ello, la información que aporta el análisis molecular es determinante para ajustar estrategias terapéuticas y para iniciar pesquisa familiar, elemento crucial en una enfermedad hereditaria.

La dimensión social del estudio tampoco es menor. La mayoría de los pacientes pertenecían a estratos socioeconómicos bajos, un patrón que se repite en América Latina. La vulnerabilidad económica limita el acceso a pruebas, consultas y medicamentos, y aumenta la probabilidad de que el diagnóstico se retrase décadas. El resultado es predecible: enfermedad coronaria prematura, discapacidad y muerte en edades donde aún se espera vida activa. La HF, que podría detectarse en la adolescencia, continúa diagnosticándose tras el primer evento coronario, cuando el daño ya es significativo[11].

Frente a este escenario, la atención primaria emerge como protagonista indispensable. Son los médicos generales, internistas y cardiólogos clínicos quienes deben sospechar HF ante un LDL-C persistentemente elevado, una historia familiar marcada por infartos precoces o la presencia de xantomas[10,12]. Sin la participación del primer nivel, ningún sistema de pesquisa puede prosperar.

Asimismo, el estudio señala la oportunidad y necesidad de fortalecer las clínicas de lípidos en la región. Estos espacios permiten ofrecer atención especializada, ajustar tratamientos de alta intensidad, coordinar tamizaje en cascada y realizar educación continua. Allí donde existen, la detección aumenta y los resultados cambian. Allí donde no, la HF permanece invisible.

La experiencia de Bucaramanga demuestra que incluso con restricciones presupuestarias se pueden implementar pruebas genéticas dirigidas, con impacto clínico real. Es un mensaje alentador para la región: no se requiere abundancia de recursos, sino claridad en las prioridades.

Finalmente, este estudio es un recordatorio. La HF es prevenible, detectable y tratable. No es una enfermedad rara. No es un hallazgo incidental. Es un problema de salud pública. Su subdiagnóstico no se debe a falta de evidencia, sino a falta de implementación. Y es precisamente allí donde la cardiología latinoamericana está llamada a liderar un cambio.

BIBLIOGRAFIA

1. Abifadel M, Boileau C. Genetic and molecular architecture of familial hypercholesterolemia. J Intern Med **2023**; 293: 144 - 165.
2. Tada H, Takamura M, Kawashiri MA. Familial hypercholesterolemia: a narrative review on diagnosis and management strategies for children and adolescents. Vasc Health Risk Manag **2021**; 17: 59 - 67.
3. Alonso R, Perez de Isla L, Muñiz-Grijalvo O, et al. Barriers to early diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia. Vasc Health Risk Manag **2020**; 16: 11 - 25.
4. De Ferranti SD, Rodday AM, Mendelson MM, et al. Prevalence of familial hypercholesterolemia in NHANES. Circulation **2016**; 133: 1067 - 1072.
5. Benn M, Watts GF, Tybjærg-Hansen A, et al. Prevalence of FH in a general population. Eur Heart J **2016**; 37: 1384 - 1394.
6. Couture P, Morissette J, Gaudet D, et al. Fine mapping of low-density lipoprotein receptor gene by genetic linkage on chromosome 19p13.1-p13.3 and study of the founder effect of four French Canadian low-density lipoprotein receptor gene mutations. Atherosclerosis **1999**; 143: 145 - 151.
7. Steyn K, Goldberg YP, Kotze MJ, et al. Estimation of the prevalence of familial hypercholesterolaemia in a rural Afrikaner community by direct screening for three Afrikaner founder low density lipoprotein receptor gene mutations. Hum Genet **1996**; 98: 479 - 484.
8. Teramoto T, Sawa T, Iimuro S, et al. The Prevalence and Diagnostic Ratio of Familial Hypercholesterolemia (FH) and Proportion of Acute Coronary Syndrome in Japanese FH Patients in a Healthcare Record Database Study. Cardiovasc Ther 2020; **2020**: 5936748.
9. Dulcey Sarmiento LA, Toscano Dulcey LF, Ayala JG, et al. Criteria of the Dutch Clinical Network and genetic testing in familial hyperlipidemia in a group of Colombian patients. Rev Fed Arg Cardiol **2025**; 54: 246-250
10. Berta E, Zsíros N, Bodor M, et al. Clinical Aspects of Genetic and Non-Genetic Cardiovascular Risk Factors in Familial Hypercholesterolemia. Genes (Basel) **2022**; 13: 1158.
11. Hovland A, Mundal LJ, Veierød MB, et al. The risk of various types of cardiovascular diseases in mutation positive familial hypercholesterolemia; a review. Front Genet **2022**; 13: 1072108.
12. Klevmoen M, Mulder JWCM, Roeters van Lennep JE, et al. Sex Differences in Familial Hypercholesterolemia. Curr Atheroscler Rep **2023**; 25: 861 - 868.
13. Bellows BK, Khera AV, Zhang Y, et al. Estimated Yield of Screening for Heterwithous Familial Hypercholesterolemia With and Without Genetic Testing in US Adults. J Am Heart Assoc **2022**; 11: e025192.