

Artículo de revisión

DETECCIÓN TEMPRANA DE DISLIPEMIAS HEREDITARIAS: UN ENFOQUE EN LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

EARLY DETECTION OF HEREDITARY DYSLIPIDEMIAS: AN APPROACH TO FAMILY HYPERCHOLESTEROLEMIA

María Fernanda Larrote Barragán ¹ 

Karen Aracelly Tobar Armendarz ¹ 

Camila Noemi Morales Altamirano ¹ 

¹ Universidad de los Andes, UNIANDES.Ecuador.

Autor para la correspondencia: ua.marialatorre@uniandes.edu.ec

RESUMEN

El hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno genético autosómico dominante que afecta el metabolismo lipídico y predispone a los pacientes a enfermedades cardiovasculares prematuras. Su prevalencia está subestimada a nivel mundial, a pesar de ser una de las dislipemias hereditarias más comunes. La detección temprana es crucial para iniciar intervenciones que reduzcan el riesgo aterogénico. Se tiene como objetivo de esta investigación identificar posibles estrategias para mejorar su detección y tratamiento y aportar información relevante para la comunidad científica y clínica, con el fin de optimizar la identificación temprana y el abordaje terapéutico de los pacientes con HF. En este estudio el método utilizado fue una revisión narrativa sobre la prevalencia, métodos diagnósticos y desafíos clínicos de la HF. Se dirigió en identificar y resumir publicaciones recientes que

ABSTRACT

Familial hypercholesterolemia (FH) is an autosomal dominant genetic disorder that disrupts lipid metabolism and increases the risk of premature cardiovascular disease for the patients. Its prevalence is underestimated worldwide, despite being one of the most common hereditary dyslipidemias. Early detection is essential to implement interventions that reduce atherogenic risk. The aim of this research is to identify possible strategies to improve its detection and treatment and to provide relevant information to the scientific and clinical community, in order to optimize early identification and therapeutic management of patients with FH. In this study, the method used was a narrative review of the prevalence, diagnostic methods and clinical challenges of HF. It aimed to identify and summarize recent publications addressing the

aborden las definiciones y la epidemiología del tema, se tomaron en cuenta artículos científicos con análisis sistemático y metaanálisis. Existen diversos métodos diagnósticos que incluyen criterios clínicos, pruebas bioquímicas y análisis genéticos, considerados estos últimos los más específicos. Sin embargo, su implementación aún es limitada en muchos sistemas de salud. Este trabajo brinda información sobre la prevalencia global de la HF y evalúa la efectividad de los métodos diagnósticos actuales; también destaca la importancia de programas de tamizaje y educación médica continua para mejorar el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno de esta condición.

Palabras clave: hipercolesterolemia familiar, diagnóstico precoz, dislipemias hereditarias, pruebas genéticas, prevención cardiovascular

definitions and epidemiology of the topic, taking into account scientific articles with systematic analysis and meta-analysis. There are various diagnostic methods, including clinical criteria, biochemical tests, and genetic analysis, with the latter considered the most specific. However, their implementation is still limited in many healthcare systems. This study provides information on the global prevalence of FH and evaluates the effectiveness of current diagnostic methods; it also highlights the importance of screening programs and continuing medical education to improve early diagnosis and timely treatment of this condition.

Keywords: familial hypercholesterolemia, early diagnosis, hereditary dyslipidemias, genetic testing, cardiovascular prevention

Recibido: 16/07/2025.

Aprobado: 26/09/2025.

Editor: Yasnay Jorge Saínz.

Aprobado por: Silvio Emilio Niño Escofet.

Introducción

El hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno hereditario que conlleva la elevación de los niveles de lipoproteínas de baja densidad transportadoras del colesterol (LDL-C) en sangre desde edades tempranas ⁽¹⁾. Esta patología es de tipo autosómica dominante generada por mutaciones en genes que regulan el metabolismo del receptor de las LDL, donde el gen LDLR es el más afectado frecuentemente. Además, en una menor proporción, se han identificado alteraciones en los genes APOB y PCSK9. ⁽¹⁾ La prevalencia de esta condición se estima en aproximadamente 1 de cada 250 personas, aunque factores como la región, el grupo étnico y el sexo pueden afectar en la prevalencia, complicaciones, mortalidad y morbilidad asociadas a la HF. ⁽²⁾ En este

contexto, el análisis de variantes genéticas en diferentes poblaciones resulta clave para comprender mejor la heterogeneidad de la enfermedad su impacto clínico. ⁽²⁾

La detección e identificación de HF heterocigótica en la infancia es fundamental, ya que, debido a su condición asintomática, los pacientes pueden llegar a edad adulta con alto riesgo de desarrollar aterosclerosis y otros problemas cardiovasculares crónicos. La HF se diagnostica mediante la aplicación de criterios genéticos, bioquímicos y clínicos. Los Criterios de la Red Holandesa de Clínica de los Lípidos (The criteria of the Dutch Lipid Clinic) son los más utilizados para diagnosticar la HF. ⁽³⁾ Estos criterios utilizan información como la historia familiar, la historia clínica, la examinación física del paciente y la medición bioquímica sanguínea de las lipoproteínas para concluir el diagnóstico. ⁽³⁾ Otros métodos diagnósticos incluyen las pruebas genéticas enfocadas en la detección de mutaciones en los genes LDLR, APOB y PCSK9. A pesar de ser altamente precisas, estas pruebas suelen ser de alto costo para los servicios de salud lo que limita su aplicación. ⁽⁴⁾ Otra limitante de estas pruebas genéticas es el bajo conocimiento de la heterogeneidad de las mutaciones en los genes en distintos grupos étnicos. ⁽³⁾

La importancia del estudio del hipercolesterolemia familiar, radica en su alta frecuencia en la población general y su asociación con mayor riesgo de morbilidad y mortalidad cardiovascular. Esto la convierte en un problema de salud pública y también de interés para la comunidad médica y científica. ⁽⁵⁾ Como resultado, en las últimas décadas, los estudios la HF han aumentado, así como los tratamientos y métodos diagnósticos. A pesar de ello se estima que solo una pequeña fracción de los individuos con HF ha sido correctamente diagnosticada en edad temprana. ⁽³⁾ Esto sumado a que la probabilidad de que los pacientes con HF muestren signos y síntomas es un factor altamente variable, hace que del estudio clínico-epidemiológico de la patología sea muy complejo. ⁽³⁾

El objetivo de esta investigación consiste en En el presente trabajo de investigación se enfoca en describir la prevalencia y los métodos diagnósticos del hipercolesterolemia familiar (HF). A través del análisis propuesto, se espera aportar a la comprensión de las dificultades en el diagnóstico y

manejo de esta patología. Además, se pretende identificar posibles estrategias para mejorar su detección y tratamiento. Esta revisión busca aportar información relevante para la comunidad científica y clínica, con el fin de optimizar la identificación temprana y el abordaje terapéutico de los pacientes con HF.

Método

En este estudio se realizó una revisión narrativa sobre la prevalencia, métodos diagnósticos y desafíos clínicos de la HF. Se encauzó en identificar y resumir publicaciones recientes que aborden las definiciones y la epidemiología del tema. A diferencia de una revisión sistemática, que busca cuantificar un efecto mediante una búsqueda sistemática de estudios, la revisión narrativa se centra en discutir, explicar y contextualizar los hallazgos, ya que se refirieren a un número selecto de estudios relevantes para su explicación. ⁽⁶⁾

Se formuló la pregunta PICO (población, intervención, comparación, resultados), posterior se realizó una minuciosa revisión bibliográfica en artículos científicos en las siguientes bases datos bibliográficas: Medline, PubMed, Scopus, Web of Science, se utilizó términos Mesh (medical subject headings): familial hypercholesterolemia (hipercolesterolemia familiar), diagnostic techniques (técnicas diagnósticas), prevalence (prevalencia) y también operadores booleanos como AND y OR para ayudar con la estrategia de búsqueda.

Para esta revisión se tomaron en cuenta artículos científicos con análisis sistemático y metaanálisis, los cuales fueron publicados entre 2020 a 2025 que se encuentren en idioma inglés, con el empleo de palabras claves: hipercolesterolemia familiar, prevalencia y técnicas diagnósticas. Se excluyeron trabajos de tesis o de monografías, artículos de opinión, reportes de casos y cartas al editor las cuales no fueron tomadas en cuenta por la falta de información o texto no relevante, también ciertos artículos que fueron publicados de revistas con poca credibilidad y aquellas investigaciones que no cuentan con su versión completa.

En la base de datos PUBMED se encontraron 16 artículos científicos con la utilización de la

estrategia de búsqueda seleccionada y se aplicaron los criterios de inclusión y exclusión descritos. De estos se excluyeron 5 y se dejaron un total de 11 artículos para analizar como se muestra en la figura 1.

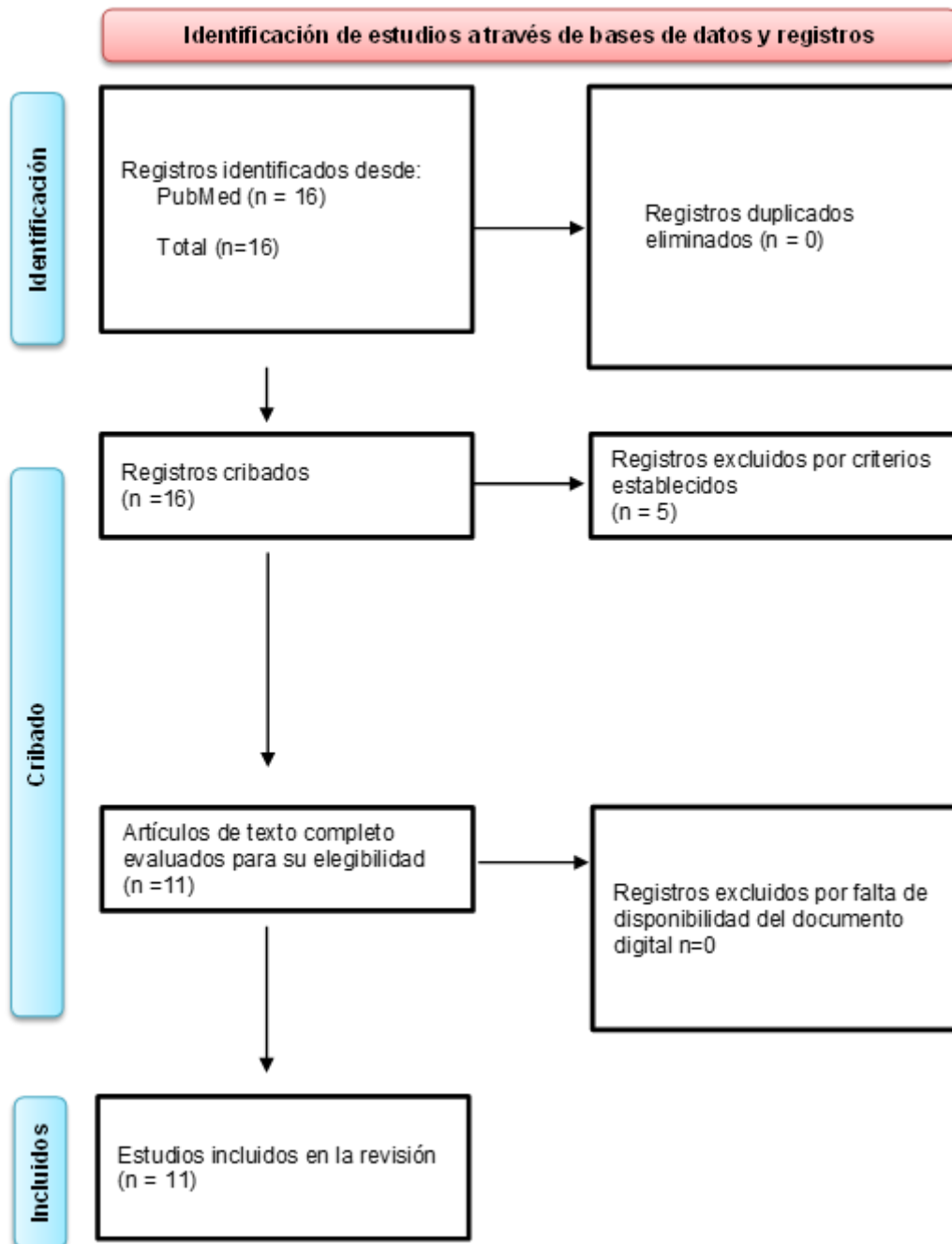


Figura 1. Diagrama PRISMA 2020

Desarrollo

La HF es un trastorno genético que se transmite de manera autosómica dominante, puede presentarse como heterocigoto (HeHF) u homocigoto (HoHF). En ambos casos, se deben a mutaciones en los genes LDLR, APOB, PCSK9 y LDLRAP1, mismos que regulan la cascada de control los niveles de LDL. Como resultado de estas mutaciones, los niveles de colesterol LDL (LDL-C) se elevan desde edad temprana, esto a su vez aumenta el riesgo de enfermedades cardiovasculares. ⁽⁷⁾ La HeHF se presenta por una mutación en un alelo del gen afectado, que es heredado de un solo progenitor. Por otra parte, la HoHF se caracteriza porque existen mutaciones en ambos alelos del gen afectado, lo que significa que la herencia proviene de ambos progenitores. ⁽⁷⁾

Esta patología es altamente estudiada por distintos sistemas de salud, gracias a su importancia en el desarrollo de otras enfermedades como la aterosclerosis y complicaciones en el sistema cardiovascular. En los años 70 se estimaba que a nivel global la prevalencia del HeHF era de 1 en 500 y la de homocigoto de 1 en un millón. Estudios genéticos más recientes demuestran que la HeHF ocurre en 1 de cada 200 a 300 personas. ^(7,8,9,10) Por otra parte, la HoHF se reporta entre 1 de cada 17 mil y 400 mil personas, ^(7,8) pero esta presenta una variación alta dada a la dificultad de acceder al diagnóstico exacto sin contar con pruebas genéticas. ^(11,12)

Se estima que a nivel mundial existen entre 30 a 35 millones de personas con HF de los cuales cerca del 25 % son niños y adolescentes. ^(8,10,13) Esto se traduce a una prevalencia mundial de 0,32 % en la población en general. ^(8,12) En Europa se estima que existen 4,5 millones de pacientes. ⁽⁸⁾ En Estados Unidos, la HeHF se mantiene relativamente similar con una prevalencia aproximada de 1 por cada 250-300 individuos de la población en general. ^(9,14) Mientras tanto la HoHF se presenta en una persona por cada millón. ⁽¹⁴⁾ En China, el número de pacientes con esta condición estima que 1 de cada 769 personas han sido diagnosticadas con HeHF, es decir un 0,13 % de la población. ^(9,14) A pesar de parecer conclusivos, es importante señalar que un gran número de personas con esta condición permanecen sin diagnosticar a nivel global. ⁽¹¹⁾ Dado a que la HF es una condición hereditaria, tanto individuos de sexo femenino como masculino tienen

la misma probabilidad de presentar la patología. A pesar de ello, si se han identificado diferencias en la edad de diagnóstico de la enfermedad, donde las mujeres son más diagnosticadas en edades más avanzadas que los hombres. ⁽¹⁰⁾

Para el diagnóstico de HF se usan una serie de métodos bioquímicos, pruebas genéticas y criterios clínicos. Los criterios bioquímicos, las pruebas bioquímicas son consideradas de alta utilidad para el diagnóstico de la HF. Aquí, se considera como HeHF un valor de LDL-C entre 190 a 400 mg/ dL en adultos, y >160 mg/dL en niños, para pacientes con HoHF se consideran valores de entre 400 a 1000 mg/dL desde edades muy tempranas. ⁽⁸⁾ Por otro lado, la evaluación genética busca la presencia o ausencia de mutaciones a nivel de los genes afectados en esta patología, LDLR, APOB, PCK9 y LDLRAP1. Estas pruebas son costosas, por lo que se recomiendan en casos en donde no hay criterios clínicos claros, casos atípicos o inciertos. ⁽⁷⁾ También, las pruebas moleculares son importantes para indicar la eficiencia en el potencial del tratamiento farmacológico y sirve como una guía para las estrategias terapéuticas. A pesar de esto hay que considerar que entre el 20 % y el 40 % de los casos clínicos diagnosticados de HeFH no presentan mutaciones conocidas en los genes que se relacionan con la enfermedad, mientras que el HoFH no puede descartarse incluso si se identifican variantes genéticas patogénicas. ⁽⁷⁾

En países como Noruega, Países Bajos, Reino Unido y España, las pruebas genéticas son esenciales, estas se han usado para concluir que el 1,7 % de los pacientes LDL-C mayor a 190 mg/dL tienen una mutación genética de HF. Además, que han permitido una identificación más completa de los pacientes y sus familiares afectados. ⁽¹⁴⁾ De hecho, el cribado de cascada es una estrategia que permite la detección de la HF en familiares sanguíneos de un paciente diagnosticado, así se facilita la detección temprana de nuevos casos dentro de la misma familia. Este método es considerado eficiente y efectiva, así como también viable económicamente para el diagnóstico y manejo de la enfermedad. ⁽⁸⁾ También, la aplicación de estas pruebas ha permitido aumentar la precisión en estudios epidemiológicos. Esto hace referencia a que la prevalencia varía de acuerdo con el método diagnóstico usado. Así, con criterios clínicos se estima que esta condición persiste en 1 por cada 300 a 700 jóvenes de 20 a 39 años, mientras

que si se aplican estudios genéticos este número asciende a 1 por cada 150. ⁽¹⁴⁾

Los criterios clínicos, han sido subrayados por su importancia para el diagnóstico y valoración y gravedad de la HF. Aquí, se usan un conjunto de parámetros que se basan en signos y síntomas, historia clínica familiar, mediciones bioquímicas históricas del LDL-C sanguíneo del paciente y, en algunos casos, pruebas genéticas. ^(9,12) En búsqueda de la precisión para el diagnóstico y valoración de los pacientes se han desarrollado distintos criterios. Los más utilizados son los criterios Simón Broome, Dutch Lipid Clinic Network (DLCN), Make Early Diagnosis to Prevent Early Death (MEDPED) y American Heart Association/ American College of Cardiology (AHA/ACC). ^(9,12) Todos estos, tienen como objetivo categorizar al diagnóstico como definitivo, probable, posible e improbable. ⁽¹²⁾ Actualmente también se han lanzado nuevas herramientas diagnósticas como, por ejemplo; uso de perfiles de riesgo poligénico (PRS) y evaluación de biomarcadores y técnicas de imagen. ⁽³⁾

Un diagnóstico oportuno de hipercolesterolemia como factor de riesgo cardiovascular puede prevenir enfermedades ateroscleróticas. En el caso de mujeres con FH es recomendable reevaluar el perfil lipídico después de la menopausia, ya que los niveles de LDL-C y lipoproteína (a) aumentan de manera significativa. ⁽¹⁵⁾ Existen diferencias de sexo en el diagnóstico de FH, con mujeres diagnosticadas más tarde y tratadas con menos intensidad a comparación de los hombres, por lo que las pruebas genéticas son usuales en estos casos. ⁽¹⁰⁾ Estudios realizados en distintos sexos aseguran que la carga del colesterol es mayor en mujeres con HF en comparación con los hombres. ⁽¹³⁾

El hipercolesterolemia familiar (HF) es una enfermedad genética autosómica dominante que representa una de las principales causas de enfermedad coronaria prematura. Se debe principalmente a mutaciones en el gen del receptor de lipoproteínas de baja densidad (rLDL), aunque también pueden estar implicados genes como la apolipoproteína B y PCSK9. ⁽¹⁶⁾ La prevalencia de la HF heterocigota se estima en 1 de cada 300-500 personas, mientras que la forma homocigota, mucho más grave, afecta a aproximadamente 1 por millón de habitantes.

Esto pone en perspectiva que el aumento de casos de HeHF observado en los últimos años estaría ligado a la mejora de los métodos diagnósticos y no necesariamente al aumento de los casos por motivos ligados a la herencia genética. ⁽⁷⁾ Por otro lado, la HoHF es una condición menos común a nivel mundial, pues se presenta en 1 por cada 17 mil a 300 mil personas. ^(7,8,12) Es importante mencionar que esta condición se considera subdiagnosticada, dado a que el acceso a las pruebas moleculares es limitado primordialmente en países con sistemas de salud. Además, por ser una condición heredable, la prevalencia puede variar de acuerdo con factores genéticos y ambientales de las poblaciones específicas. Por ello, es necesario realizar estudios locales que permitan la detección de la población en la población general y minorías, esto permitirá que se entienda de mejor manera la dinámica de la condición en distintas poblaciones.

Desde el punto de vista genético, la HF es principalmente monogénica, determinada en el 90 % de los casos por mutaciones en el gen LDLR. Sin embargo, también pueden estar implicados otros genes como APOB, PCSK9, STAP1, APOE y LDLRAP1, en el que este último responsable de una variante autosómica recesiva de la enfermedad. Además, en algunos casos sin mutaciones identificadas, el aumento del colesterol puede deberse a la interacción de múltiples variantes genéticas comunes, lo que configura una HF poligénica. ⁽¹⁷⁾

Asimismo, la diferencia entre la prevalencia de HF en hombres y mujeres fue estudiada, pero los resultados identifican que las mujeres suelen ser subdiagnosticadas y por ende reciben el tratamiento de forma tardía. ⁽¹⁰⁾ Otra limitante para el diagnóstico y tratamiento de la HF en mujeres se ve estrechamente ligado a factores hormonales y metabólicos, que cambian ciertas variables de la enfermedad. ⁽¹⁵⁾

El diagnóstico del hipercolesterolemia familiar se basa en métodos bioquímicos, clínicos y genéticos. Los tres, son utilizados de manera conjunta para poder acceder a una valoración precisa. La aplicación es de alta importancia para los servicios de salud, especialmente para las poblaciones de niños y adolescentes, ya que el análisis temprano se ha visto estrechamente ligado a la mejora del estilo de vida de quienes padecen de esta condición ^(2,8,9,13). Asimismo, el

cribado en cascada ha demostrado ser altamente efectivo para identificar y diagnosticar familias consanguíneas con esta condición. ⁽⁶⁾

Para uno de los principales problemas identificados en el estudio es la baja tasa de diagnóstico oportuno. A pesar de que existen criterios clínicos y herramientas como los criterios de la Clínica Holandesa de Lípidos, en la práctica, la mayoría de los casos no son identificados hasta que ya han desarrollado complicaciones cardiovasculares. ⁽¹⁶⁾ En este sentido, el cribado en cascada familiar ha demostrado ser una estrategia eficaz para detectar nuevos casos, pero su implementación es todavía limitada en muchos países, ⁽¹⁸⁾ menciona que en el tratamiento de la hipercolesterolemia familiar los cambios terapéuticos en el estilo de vida (CTEV) representan la base fundamental de la intervención, aunque por sí solos no suelen ser suficientes para alcanzar niveles óptimos de colesterol LDL. Por esta razón, es necesario complementarlos con terapia farmacológica.

El enfoque inicial del tratamiento se basa en la administración de estatinas de alta potencia en dosis máximas, lo que ha demostrado reducir significativamente el riesgo de eventos cardiovasculares. Sin embargo, en muchos casos, es necesario añadir otros fármacos hipolipemiantes como ezetimibe, lomitapida, mipomersen e inhibidores de PCSK9 para lograr un mejor control lipídico. En pacientes en los que los niveles de LDL continúan elevados a pesar del tratamiento farmacológico, se pueden considerar terapias avanzadas como la aféresis de lipoproteínas, que permite una reducción efectiva del colesterol en casos más resistentes.

Por otro lado, para mejorar la detección y tratamiento de la HF, es fundamental fortalecer la implicación de la atención primaria, fomentar el uso de herramientas diagnósticas genéticas y estandarizar programas de detección en cascada. La integración de un modelo preventivo a nivel nacional permitiría reducir significativamente la carga de enfermedad cardiovascular y mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por esta condición. ⁽¹⁶⁾

Conclusiones

Los métodos diagnósticos incluyen análisis bioquímicos, genéticos y clínicos, se usan de manera conjunta, lo que ha demostrado alta precisión. El cribado en cascada sistémico es sugerido para la detección de nuevos casos en familias cosanguíneas. Con esto se sugiere la creación de líneas de investigación y proyectos que evalúen la prevalencia de esta condición en distintas poblaciones, mediante el uso de los métodos diagnósticos efectivos, que incluyen el cribado en cascada. Todos estos esfuerzos en conjunto mejorarán la detección temprana de la patología, el manejo de la enfermedad y brindarán información epidemiológica más precisa.

Referencias bibliográficas

1. Merchán A, Ruiz Á, Campo R, Prada C, Rodrigo Alonso K, Quintero Adalberto E, et.al. Hipercolesterolemia familiar: artículo de revisión. Rev. Colombiana de Cardiología. 2016 [citado 22/07/2025];23(S4):4-26. Disponible en: <https://perfilesycapacidades.javeriana.edu.co/es/publications/hipercolesterolemia-familiar-art%C3%ADculo-de-revisi%C3%B3n/fingerprints/>
2. Roa Garrido J, Carrasco Salas P, Toscano Pérez C, Arrobas Velilla T, Vázquez Rico I, Díaz Fernández JF. Particularidades genéticas y bioquímicas de la hipercolesterolemia familiar en el suroeste de la Península Ibérica. Clínica e investigación en arteriosclerosis. 2021 [citado 22/08/2025];33(2):62-69. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7815682>
3. Brandts J, Ray KK. Familial Hypercholesterolemia. J Am Coll Cardiol. 2021 [citado 12/03/2025];78(18):1831-43. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0735109721061131>
4. Civeira F, Ros E, Jarauta E, Plana N, Zambon D, Puzo J, et al. Comparison of Genetic Versus Clinical Diagnosis in Familial Hypercholesterolemia. Am J Cardiol 2008 [citado

12/03/2025];102(9):1187-1193. Disponible en:

<https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002914908011466>

5. Lama J. Alexis. Importancia clínica de la hipercolesterolemia. Rev. méd. Chile. 2002 [citado 20/03/2025];130(3):341-343. Disponible en:

http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872002000300016&lng=es

6. Chang Calderin O, Figueredo Villa K, Murillo Pulgar T J. Hipercolesterolemia en el adulto mayor. Rev Cubana Med Gen Integr. 2020 [citado 20/08/2025];36(3). Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252020000300011&lng=es

7. Nohara A, Tada H, Ogura M, Okazaki S, Ono K, Shimano H, et al. Homozygous Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2021 [citado 13/03/2025];28(7):665-78. Disponible en: https://www.jstage.jst.go.jp/article/jat/28/7/28_RV17050/pdf/-char/en

8. Banderali G, Capra ME, Biasucci G, Stracquada R, Viggiano C, Pederiva C. Detecting Familial hypercholesterolemia in children and adolescents: potential and challenges. Ital J Pediatr. 2022 [citado 13/03/2025];48(1):115. Disponible en:

<https://ijponline.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13052-022-01257-y>

9. Cohen H, Stefanutti C. Current Approach to the Diagnosis and Treatment of Heterozygote and Homozygous FH Children and Adolescents. Curr Atheroscler Rep. 2021 [citado 13/03/2025];23(6):30. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33963467/>

10. Iatan I, Akioyamen LE, Ruel I, Guerin A, Hales L, Coutinho T, et al. Sex differences in treatment of familial hypercholesterolaemia: a meta-analysis. Eur Heart J. 2024 [citado 13/03/2025];45(35):3231-50. Disponible en:

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11400737/pdf/ehae417.pdf>

11. Wang M, Jiang S, Li B, Parkinson B, Lu J, Tan K, et al. Synthesized economic evidence on the cost- effectiveness of screening familial hypercholesterolemia. *Glob Health Res Policy*. 2024 [citado 13/03/2025];9(1):38. Disponible en:
<https://ghrp.biomedcentral.com/articles/10.1186/s41256-024-00382-x>

12. Polanski A, Wolin E, Kocher M, Zierhut H. A scoping review of interventions increasing screening and diagnosis of familial hypercholesterolemia. *Genet Med*. 2022 [citado 13/03/2025];24(9):1791-802. Disponible en:
<https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1098360022007845>

13. Qureshi N, Da Silva ML, Abdul-Hamid H, Weng SF, Kai J, Leonardi-Bee J. Strategies for screening for familial hypercholesterolaemia in primary care and other community settings. *Cochrane Library*. 2021 [citado 13/03/2025];10. Disponible en:
https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD012985.pub2/pdf/CDSR/CD012985/CD012985_abstract.pdf

14. Chen L, Peng H, Wang BL, Yu WY, Ding XH, Gao MX, et al. Trends and hotspots in familial hypercholesterolemia: A bibliometric systematic review from 2002 to 2022. *Medicine (Baltimore)*. 2023 [citado 13/03/2025];102(28):e34247. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37443479/>

15. Gouni-Berthold I, Laufs U. Special aspects of cholesterol metabolism in women. *Dtsch Arztebl Int* [Internet]. 14 de junio de 2024 [citado 13/03/2025]. Disponible en:
<https://www.aerzteblatt.de/10.3238/arztebl.m2024.0063>

16. Mehta R, Martagon AJ, Galan Ramirez GA, Antonio-Villa NE, Vargas-Vázquez A, Elias-Lopez D, et al. Familial hypercholesterolemia in Mexico: Initial insights from the national registry. *J Clin Lipidol*. 2021 [citado 28/02/2025];15(1):124-33. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33422452/>

17. Stoll M, Dell'Oca N. Genética de la hipercolesterolemia familiar. Rev. Urug. Cardiol. 2019 [citado 20/08/2025];34(3):239-259. Disponible en:

<http://www.scielo.edu.uy/pdf/ruc/v34n3/1688-0420-ruc-34-03-239.pdf>

18. Merchán A, Ruiz ÁJ, Campo R, Prada CE, Toro JM, Sánchez R, et al. Hipercolesterolemia familiar: artículo de revisión. Rev Colomb Cardiol .2016 [citado 28 /02/ 2025];23(s 4):4-26.

Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-cardiologia-203-pdf-S0120563316300444>

Declaración de conflicto de intereses

Los autores no declaran conflicto de intereses

Contribución de autoría

Los autores participaron en igual medida en la curación de datos, análisis formal, investigación, metodología, administración del proyecto, recursos, software, supervisión, validación, visualización, redacción – borrador original y redacción – revisión y edición.



Los artículos de la [Revista Correo Científico Médico](#) perteneciente a la Universidad de Ciencias Médicas de Holguín se comparten bajo los términos de la Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional Email: publicaciones@infomed.sld.cu