



**FUENTE: Paquete de Herramientas del Equipo de Implementación de la guía de HF de HEART UK**

**El subdiagnóstico de hipercolesterolemia familiar**

La HF es una condición genética que conduce a una alta concentración de colesterol en sangre. Es causada por mutaciones genéticas en la ruta que elimina el LDL-C (lipoproteína de baja densidad) del torrente sanguíneo, generalmente en el receptor de LDL-C.

La HF puede provocar la aparición temprana de aterosclerosis y, en particular, de la enfermedad cardíaca coronaria. Se transmite a los descendientes en patrón dominante, esto significa que los hermanos e hijos de pacientes con HF tienen un 50 % de riesgo de heredar la afección.

Se estima que alrededor de 1 de cada 500 personas en el Reino Unido se ven afectadas por la HF, lo que equivale a alrededor de 120.000 personas. Comparte, así, el mismo puesto que la diabetes tipo 1.

La HF está significativamente subdiagnosticada en la población, particularmente en el grupo de menores de 35 años. En la actualidad se han identificado a menos de 15.000 pacientes, lo que significa que el 85 % de los pacientes con la afección no han sido identificados ni tratados. La implementación de pruebas en cascada en familiares de pacientes con HF es de vital importancia para lidiar con esta brecha en el diagnóstico.

<https://heartuk.org.uk/FHToolkit/>