




Elevación de	Enfermedad	Alteración Genética	Fisiopatología	Clínica	Tratamiento
 Colesterol	Hipercolesterolemia familiar monogénica	Receptor de LDL, herencia autosómica dominante.	Disminución del aclaramiento de LDL en hígado.	Elevación importante del riesgo cardiovascular, en especial en homocigotos. Xantomas tendinosos y tuberosos, xantelasmas y arco corneal.	Dieta, estatinas, niacina, resinas y ezetimiba. Las estatinas son las únicas que han demostrado reducir el riesgo cardiovascular. En Px. homocigoto aféresis de LDL y trasplante de hígado.
	Otras formas de hipercolesterolemia familiar	Apo B-100 (AD), PCSK9 (AD), ARH (AR)	Disminución del aclaramiento de LDL en hígado.	Elevación importante del riesgo cardiovascular, en especial en homocigotos. Xantomas tendinosos y tuberosos, xantelasmas y arco corneal.	Dieta, estatinas a dosis altas, niacina, resinas y ezetimiba. Las estatinas son las únicas que han demostrado reducir el riesgo cardiovascular. En Px. homocigoto aféresis de LDL y trasplante de hígado.
	Hipercolesterolemia poligénica	Múltiples anomalías multigénicas del metabolismo del LDL	Genética más factores ambientales.	Elevación moderada del riesgo cardiovascular, representa el 85% de los casos de hipercolesterolemia familiar. Ausencia de xantomas.	Dieta, estatinas a dosis altas, niacina, resinas y ezetimiba. Las estatinas son las únicas que han demostrado reducir el riesgo cardiovascular.
 Colesterol y Triglicéridos	Hiperlipidemia familiar combinada	Oligogénica con penetrancia variable.	Aumento de la producción de Apo B y VLDL, disminución del aclaramiento de triglicéridos y alteración de la lipoproteína lipasa.	Dislipidemia genética más frecuente. Aumento del LDL y/o triglicéridos y presencia de síndrome metabólico.	Dieta, estatinas, fibratos, niacina y resinas.
	Hiperapo-β-lipoproteinemia	Variante de la hiperlipidemia familiar combinada.	Aumento de la producción de Apo B.	Elevación moderada del riesgo cardiovascular, xantelasmas y obesidad.	Dieta, estatinas, fibratos, niacina y resinas.
	Dis-β-lipoproteinemia familiar	Principalmente autosómica recesiva y homocigoto para la variante alélica apoE2.	Disminución del aclaramiento del VLDL y elevación de los quilomicrones.	Enfermedad cardiovascular precoz, xantomas tuberosos y palmares estriados característicos.	Dieta, estatinas, fibratos, niacina y resinas.

	Déficit de lipasa hepática	Autosómica recesiva.	Disminución del aclaramiento del VLDL y elevación de los quilomicrones.	Dislipidemia mixta.	Dieta, estatinas, fibratos, niacina y resinas.
 Triglicéridos	Quilomicronemia familiar	Defecto LPL o apo C-11, ambos autosómicos recesivos.	Elevación de los quilomicrones y VLDL	Xantomas eruptivos, hepatosplenomegalia, plasma lechoso, triglicéridos > 1000 mg/dl. con síndrome de hiperquilomicronemia y riesgo de pancreatitis.	Dieta con menos de 15% de grasas, vitaminas liposolubles, ácidos grasos omega-3. Déficit de Apo C-II se trata con plasmaféresis. Aféresis en embarazo, ya que aumentan mucho las VLDL.
	Hipertrigliceridemia familiar	Autosómico dominante, mutaciones con inactivación de la lipoproteína lipasa (LPL).	Aumento del VLDL, disminución del HDL y LDL normal a baja.	No hay elevación del riesgo cardiovascular en muchos casos.	Dieta, ácido nicotínico, fibratos y ácidos grasos omega-3.