



La SEEN reclama cribados de hipercolesterolemia familiar en la infancia

- Los endocrinólogos destacan la importancia de los cribados en cascada para evaluar a los familiares de primer grado de una persona a la que se le ha diagnosticado la enfermedad con el fin de identificar otros casos.
- La hipercolesterolemia familiar afecta aproximadamente a 1 de cada 250 personas y puede pasar desapercibida durante años.
- La Fundación Hipercolesterolemia Familiar considera esta patología como “un problema de salud pública” y señala como principal dificultad para detectarla que el colesterol elevado no produzca síntomas.
- La exposición prolongada a niveles elevados de colesterol favorece el desarrollo de aterosclerosis y aumenta el riesgo de sufrir enfermedades cardiovasculares en edades tempranas.

Madrid, 24 de septiembre de 2026.- Detectar la hipercolesterolemia familiar (HF) en la infancia permite actuar antes de que el colesterol haya producido daño en las arterias y prevenir complicaciones cardiovasculares futuras. Así destaca la **Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN)** la importancia del diagnóstico y tratamiento precoz de esta patología, que afecta aproximadamente a 1 de cada 250 personas, convirtiéndola en una de las enfermedades genéticas más frecuentes. En el marco del **Día Mundial de la Hipercolesterolemia Familiar**, que se celebra cada 24 de septiembre, la Dra. **Ana González, miembro del Grupo Lípidos y Riesgo Cardiovascular de la Sociedad**, recuerda que *“el principal reto es conseguir que ningún niño con hipercolesterolemia familiar pase desapercibido durante años”*.

La HF es una enfermedad hereditaria que provoca niveles elevados de colesterol LDL, conocido como “colesterol malo”, desde edades muy tempranas. La Dra. González remarca, en el marco de la campaña **‘12 meses en Endocrinología y Nutrición, 12 pasos hacia la salud’** de la sociedad científica, que *“cuando no se trata de manera precoz, la exposición prolongada a niveles elevados de este lípido favorece su acumulación en las paredes de las arterias y el desarrollo de aterosclerosis, lo que aumenta el riesgo de sufrir enfermedades cardiovasculares, como un infarto de miocardio, un ictus o problemas de circulación en las extremidades, a edades más tempranas”*.

Un problema de salud pública

El **Dr. Pedro Mata, presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF)**, considera esta patología como *“un problema de salud pública”* e indica que la principal



dificultad a la que se enfrentan las familias es el desconocimiento de que padecen hipercolesterolemia familiar porque *“el colesterol elevado no produce síntomas, pero se puede desarrollar una enfermedad cardiovascular prematura. Una vez diagnosticados existe un tratamiento que controla el colesterol elevado y previene el desarrollo de enfermedad cardiovascular prematura”*.

En este sentido, la Dra. González explica que una de las principales causas de infradiagnóstico es *“una cierta normalización del colesterol elevado”*: *“A menudo se percibe como un problema relacionado con la alimentación o el estilo de vida, pero existe una causa genética que provoca que los niveles de colesterol LDL sean elevados desde edades muy tempranas”*. Por ello, la SEEN señala que la celebración del Día Mundial de la Hipercolesterolemia Familiar es una oportunidad para dar visibilidad a esta enfermedad y concienciar a la población de que, aunque pueda pasar desapercibida durante muchos años, puede diagnosticarse y tratarse. Asimismo, desde la FHF apuntan que *“favorece el conocimiento y concienciación de la hipercolesterolemia familiar entre la población y las Instituciones Sanitarias. Es una oportunidad también para promover actividades que apoyen la detección precoz y el cribado de los familiares”*.

Entre los criterios que pueden hacer sospechar una HF se encuentran concentraciones elevadas de LDL-colesterol, especialmente cuando existen antecedentes familiares de hipercolesterolemia o de enfermedad cardiovascular prematura como un infarto de miocardio o un ictus antes de los 55 años en un hombre o antes de los 60 años en una mujer. Además, en las personas en las que la exposición ha sido muy prolongada, pueden aparecer algunos signos físicos, como los xantomas, depósitos de colesterol en los tendones o en el arco corneal.

Cribados en cascada, esenciales

La Dra. González insta a realizar un estudio adecuado cuando existen estos antecedentes dentro de una misma familia. En este sentido, la médica especialista en Endocrinología y Nutrición insiste también en la importancia de los cribados en cascada para evaluar a los familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos) de una persona a la que se le ha diagnosticado la enfermedad con el fin de identificar otros casos y ofrecerles un diagnóstico y un tratamiento adecuados. *“Si se detecta la patología en un niño se puede estudiar a sus padres para identificar cuál de ellos es portador de la enfermedad, lo que permite descubrir a tiempo a un adulto que no sabía que tenía una enfermedad hereditaria”*, indica la experta. Además, el Dr. Mata sostiene que *“es fundamental la participación del primer nivel asistencial o de atención primaria, tanto de pediatría como de adultos. Asimismo, se debe facilitar la coordinación con una unidad hospitalaria de referencia que puede asesorar y confirmar el diagnóstico mediante el análisis genético”*.

En cuanto a los principales desafíos de los profesionales sanitarios en el abordaje de la hipercolesterolemia familiar, los endocrinólogos inciden en la importancia de contar con un programa universal y sistemático de cribado de la HF en la infancia.

La endocrinóloga subraya que *“en muchas ocasiones, el diagnóstico se realiza en la edad adulta, cuando estas personas ya llevan décadas expuestas a niveles elevados de*



colesterol o incluso después de haber sufrido una complicación cardiovascular”. Así, la Dra. González concluye que “es esencial implementar un cribado infantil sistemático mediante diferentes estrategias como medir el colesterol LDL de forma periódica en determinados momentos de la infancia o aprovechar las pruebas de cribado neonatal”.

Sobre SEEN

La Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN) es una sociedad científica compuesta principalmente por médicos especialistas en Endocrinología y Nutrición y por otros titulados del ámbito biomédico que trabajan en el campo de la Endocrinología, Diabetes, Nutrición y Metabolismo para profundizar en su conocimiento y difundirlo.

En la actualidad, la SEEN está formada por casi 2.600 miembros, todos ellos implicados en el estudio de las hormonas, el metabolismo y la nutrición. Está reconocida como una Sociedad Científica de referencia en estas áreas temáticas entre cuyos objetivos se encuentra la generación de nuevos conocimientos y su traslado a la atención clínica que conlleve mejoras en el diagnóstico y el tratamiento de aquellos pacientes con enfermedades endocrinológicas y/o nutricionales.

Sobre Fundación Hipercolesterolemia Familiar

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar es una organización benéfico-asistencial de ámbito nacional. Creada en 1997 por pacientes y profesionales de la salud para apoyar a las personas con Hipercolesterolemia Familiar (HF), promover la detección precoz en las familias afectas y conseguir el reembolso de la medicación crónica. La misión de la Fundación de HF es prevenir la mortalidad cardiovascular prematura y salvar vidas ayudando a las familias que viven con HF y contribuyendo a la investigación científica que conduce a un mayor conocimiento y un mejor diagnóstico y tratamiento de la HF.

Prensa Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN)

Vanessa Martín

comunicacion@seen.es

686171882

Agencia de comunicación - BERBES

Ana Serrano / Isabel Torres/ Carmen Rodríguez

anaserrano@berbes.com; isabeltorres@berbes.com; carmenrodriguez@berbes.com

91 563 23 00