

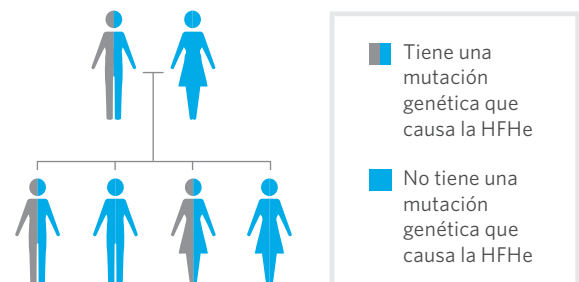
Comprender el Resultado Positivo de la Prueba Genética de Hipercolesterolemia Familiar (HF)

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA **MUTACIÓN PATOGENICA** O **UNA VARIANTE QUE ES PROBABLEMENTE PATOGENICA**

Resultado	POSITIVO	La prueba muestra que presenta una mutación patológica (que causa la enfermedad) o una variante que probablemente cause la enfermedad en un gen responsable de la HF. Ambas deben tratarse como el mismo tipo de resultado positivo.
Diagnóstico	HF	Las personas con una mutación generalmente presentan hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFHe), y aquellas con dos mutaciones tiene hipercolesterolemia familiar homocigota (HFHo). Sin embargo, si sus niveles de colesterol corresponden a la HFHo y solo se halló una mutación, podría tener, en realidad, HFHo (y no fue posible hallar la segunda mutación con esta prueba).
Gen	DEFINICIÓN	Todos tenemos dos copias de cada gen. Obtenemos una copia de cada gen de cada uno de nuestros padres.
Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota	HFHE	Una mutación (cambio en el gen, similar a errores de ortografía) en una copia de cualquier gen de la prueba puede ser la causa de la HFHe. Por lo general, los niveles de colesterol sérico total de los adultos cuya HFHe no es tratada son de >310 mg/dl. Por lo general, los niveles de colesterol sérico total de los niños o adolescentes cuya HFHe no es tratada son de >230 mg/dl.
Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	HFHO	Dos mutaciones (cambios en el gen, similares a errores de ortografía) en cualquier gen de la prueba puede ser la causa de la HFHo. Por lo general, los niveles de colesterol sérico total de las personas cuya HFHo no es tratada son de >500 mg/dl.
Opciones de Manejo	PARA PACIENTES CON HF	Las personas que sufren HFHe generalmente responden bien a una combinación de cambios en la dieta y medicamentos (ej. estatinas e inhibidores de PCSK9). En los pacientes con HFHo, puede ser necesario el tratamiento de aféresis de lipoproteínas y, a veces, incluso una cirugía como un trasplante de hígado. Consulte a su médico sobre el tratamiento que puede ser conveniente para usted.
Opciones de Exámenes Detección	FAMILIARES	Es importante controlar estrictamente los niveles de colesterol de los familiares cercanos de los pacientes con HF. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted y/o su familia.
Próximos Pasos	HABLAR	Comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan hablar con sus médicos y conocer más al respecto. Pueden someterse a la prueba para esta misma mutación ahora si así lo desean.
Buscar Ayuda	RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> National Society of Genetic Counselors nsgc.org Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca The FH Foundation thefhfoundation.org Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA) ginahelp.org

HFHe en la Familia

Sus familiares cercanos (como sus padres, hermanos, hijos) tienen una probabilidad de 50/50 de presentar la mutación que usted porta, y otros familiares (como sus tíos y primos) también pueden tenerla. Si lo desean, sus familiares pueden someterse ahora a una prueba para esta misma mutación.



Consulte a su médico o asesor genético. El campo de la genética cambia constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre su resultado, recomendaciones médicas o tratamientos potenciales con el tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse o interpretarse como asesoramiento médico.