

Hipercolesterolemia familiar en niños y adolescentes: nuevo consenso EAS 2026

Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents: a European Atherosclerosis Society consensus statement.

Comentado por: **Francisco Jesús Gómez Delgado**

Referencia completa: Wiegman A, Bourbon M, Freiburger T, Greber-Platzer S, Groselj U, Hudgins LC, Humphries SE, Ibarretxe D, Pederiva C, Gidding SS, Holven KB, Hutten BA, Peretti N, Santos RD, Steinhagen-Thiessen E, Watts GF, Perkins R, Benn M, Binder CJ, Romeo S, Raal FJ, Ramaswami U, Sanin V, Roeters van Lennep JE. **Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents: a European Atherosclerosis Society consensus statement.** Eur Heart J. 2026 May 25;47(21):ehag382. doi: 10.1093/eurheartj/ehag382. Online ahead of print.

Enlace: <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehag382>

Abstract

Familial hypercholesterolaemia (FH) is a common genetic disorder characterized by lifelong elevated LDL cholesterol (LDL-C) concentrations. FH exists in two forms: heterozygous FH (HeFH), which affects around 1 in 300 people worldwide, and homozygous FH (HoFH), which affects around 1 in 300 000. Individuals with FH are at increased risk of premature atherosclerotic cardiovascular disease (ASCVD) and death, and those with HoFH are, if untreated, at extreme risk of ASCVD manifestations even before adulthood. Early diagnosis and treatment in childhood can extend or normalize life expectancy, but limited awareness, underdiagnosis, and undertreatment remain major challenges. This consensus statement aims to address these challenges, supported by increased knowledge of the pathogenesis of FH and the availability of an increasing range of lipid-lowering therapies (LLTs) that can be used from early ages. To increase the detection rate of FH, all countries are encouraged to establish a paediatric screening programme and, given that current diagnostic criteria often fail to identify children with an FH-causing genetic variant, revised diagnostic criteria are presented. Updated LDL-C treatment goals are proposed, and the importance of starting LLTs before puberty in children with HeFH, and, if needed, from 6 years, is highlighted. Guidance on how to manage FH is provided, including treatment algorithms for use in children with either HeFH or HoFH and a discussion on how to promote a smooth transition to adult care. Early detection and optimal treatment as advocated in this consensus statement are crucial to improving life expectancy for children and adolescents with FH.

Comentario

OBJETIVO DEL CONSENSO

La hipercolesterolemia familiar (HF) representa uno de los modelos más paradigmáticos de prevención cardiovascular precoz: una enfermedad genética frecuente, con exposición a c-LDL elevado desde el nacimiento, riesgo aumentado de enfermedad cardiovascular aterosclerótica prematura y, en su forma

homocigota, posibilidad de manifestaciones graves incluso antes de la edad adulta si no se instaura tratamiento. Este consenso de la European Atherosclerosis Society (EAS) actualiza de forma sustancial el documento de 2015 y desplaza el foco desde una aproximación reactiva, centrada en el diagnóstico tardío, hacia una estrategia activa de cribado, diagnóstico molecular cuando esté disponible y tratamiento precoz para reducir la carga acumulada de c-LDL desde la infancia.

La relevancia clínica es inmediata. En Europa se estima que la HF afecta a alrededor de 500.000 niños, pero menos del 10% están identificados; además, solo una proporción mínima de los adultos con HF ha sido diagnosticada antes de los 18 años. Por tanto, el documento no solo revisa umbrales y objetivos terapéuticos, sino que propone un cambio organizativo: programas pediátricos de cribado, cascada familiar, integración de Lp(a), algoritmos de tratamiento actualizados y transición estructurada a unidades de adultos.

CAMBIOS CLAVE Y NOVEDADES RESPECTO AL CONSENSO PREVIO (2015)

- **Criterios diagnósticos más sensibles para HF clínica.** Se reducen los umbrales de c-LDL para evitar que los criterios clásicos de 2015 omitan un número relevante de niños con posible diagnóstico. Los nuevos puntos de corte son: c-LDL >4.5 mmol/L (175 mg/dL) de forma aislada; c-LDL >3.5 mmol/L (135 mg/dL) si existe antecedente familiar de ASCVD prematura o progenitor con colesterol alto; y c-LDL >3.0 mmol/L (115 mg/dL) si un progenitor tiene diagnóstico genético de HF. En 2015 los umbrales equivalentes eran ≥ 5.0 , ≥ 4.0 y ≥ 3.5 mmol/L, respectivamente.
- **Inicio más precoz del tratamiento hipolipemiante.** El consenso propone iniciar el tratamiento farmacológico antes de la pubertad, idealmente desde los 6 años cuando esté indicado, frente a la recomendación previa de iniciar a partir de los 8 años. Este adelanto es coherente con el concepto de prevención de la aterosclerosis desde sus fases subclínicas iniciales.
- **Objetivos de c-LDL más estrictos, por edad y riesgo.** Se propone alcanzar c-LDL ≤ 3.5 mmol/L (135 mg/dL) entre los 6 y <10 años, y c-LDL ≤ 3.0 mmol/L (115 mg/dL) entre los 10 y <18 años. En presencia de potenciadores mayores de riesgo, este objetivo de ≤ 3.0 mmol/L puede aplicarse ya desde los 6 años. A partir de los 16 años, si existen factores de riesgo mayores, el documento recomienda avanzar progresivamente hacia objetivos de adultos más intensivos.
- **Reducción de la exposición acumulada a c-LDL como eje conceptual.** El consenso enfatiza que el determinante clave del riesgo en HF no es solo el valor puntual de c-LDL, sino la exposición acumulada a lo largo de la vida. Reducir el área bajo la curva de c-LDL desde la infancia puede retrasar de forma sustancial el momento en que se alcanza el umbral de riesgo aterosclerótico y frenar la progresión de la aterosclerosis subclínica.
- **Actualización terapéutica e implementación clínica.** Los algoritmos incorporan la evidencia y disponibilidad de nuevas terapias hipolipemiantes aplicables desde edades tempranas, manteniendo las estatinas como primera línea, y contemplando intensificación con ezetimiba o inhibidores de PCSK9 cuando sea necesario. El documento añade, además, una visión de medicina de implementación: cribado pediátrico poblacional o en cascada, educación familiar, adherencia y transición planificada a la atención del adulto.

- **Incorporación sistemática de Lp(a) en el cribado pediátrico.** Se propone determinar Lp(a) en todos los niños con sospecha de HF en el momento del cribado pediátrico, no antes de los 5 años. Una Lp(a) ≥ 250 nmol/L (120 mg/dL) se considera potenciador mayor de riesgo y puede justificar objetivos de c-LDL más bajos desde edades tempranas.

OTROS ASPECTOS A DESTACAR

- El consenso igualmente propone ofrecer **test genético** a todo niño con sospecha de HF describiendo preferentemente un panel que incluya 8 genes: *LDLR*, *APOB*, *PCSK9*, *APOE*, *LDLRAP1*, *ABCG5*, *ABCG8* y *LPA*, lo que permite identificar HF monogénica, formas menos frecuentes y entidades como sitosterolemia o déficit de lipasa ácida lisosomal. Si se conoce la variante familiar, bastaría un test confirmatorio dirigido. Con este diagnóstico genético se facilita el tratamiento precoz y el cribado familiar entre otros aspectos.
- El documento considera igualmente prioritario el desarrollo de **programas de screening y cribado pediátrico** sistemático para incrementar el diagnóstico de HF en la infancia. Se propone que en términos de salud pública, cada país debe establecer un programa pediátrico de cribado adaptado a sus recursos y contexto sanitario, especialmente durante la primera década de vida. Para ello, describe cuatro estrategias: cribado en cascada desde un caso índice, cribado universal a una edad predefinida, cribado oportunista en niños atendidos por otros motivos y cribado selectivo en grupos de riesgo.
- Se intensifica y potencia el concepto de **carga acumulada de c-LDL**, verdadero determinante del riesgo ateroesclerótico en HF. El riesgo de ASCVD sintomática se duplica al superar una exposición acumulada al c-LDL que en sujetos sin HF, se alcanza, de media, después de los 60 años; en HF heterocigota no tratada, antes de los 33 años; y en HF homocigota, en torno a los 12 años por lo que iniciar tratamiento hipolipemiante preferentemente con estatinas a los 6 años, frente a los 18, retrasa sustancialmente ese umbral así como el desarrollo de eventos cardiovasculares.
- El **abordaje terapéutico** con las medidas de **estilo de vida** siguen constituyendo el primer paso tras el diagnóstico de HF. El consenso recomienda introducirlas precozmente, incluso antes de iniciar terapias farmacológicas. Una dieta saludable, actividad física regular y prevención de obesidad son cruciales siempre y cuando se promueva un adecuado manejo del riesgo vascular sin comprometer el desarrollo y crecimiento del niño. Se recomienda por tanto, sustituir grasas saturadas por poliinsaturadas y vigilar riesgos de intervenciones dietéticas excesivas, como déficit energético, déficit de ácidos grasos esenciales, vitamina E o trastornos alimentarios.
- El **abordaje terapéutico** con las medidas **farmacológicas** incluye a las **estatinas** como primera línea, preferentemente de alta potencia como atorvastatina o rosuvastatina, ajustando dosis según niveles plasmáticos c-LDL, edad y objetivo terapéutico. Si con estatina no se alcanzan objetivos pero el c-LDL está relativamente próximo, $< 4,0$ mmol/L (155 mg/dL), se añade **ezetimiba**, que reduce aproximadamente un 15% adicional. Si se requieren reducciones mayores, se recomienda añadir un **inhibidor de PCSK9** a estatina, o a ezetimiba si existe intolerancia a estatinas. El documento aconseja evitar triple terapia salvo casos excepcionales preferentemente por encima de los 10 años.

CONCLUSIÓN Y HORIZONTE CLÍNICO

Este consenso modifica y actualiza el manejo diagnóstico y terapéutico de la HF pediátrica con vistas a incrementar su detección precoz y a instaurar medidas terapéuticas efectivas que reduzcan en la mayor medida posible la exposición acumulada al c-LDL y ayudar en la reducción y en el retraso de la aparición de eventos cardiovasculares. Su principal aportación es reconocer que la HF en la infancia no debe entenderse como un hallazgo analítico a vigilar pasivamente, sino como una ventana de oportunidad terapéutica con impacto potencial sobre toda la trayectoria vital del paciente y de su familia. La combinación de criterios diagnósticos más sensibles, objetivos de c-LDL más ambiciosos, inicio terapéutico antes de la pubertad, integración de Lp(a) y programas de cribado permite abordar de forma directa la brecha histórica de infradiagnóstico e infratratamiento. La implementación de estas recomendaciones, adaptada a nuestro sistema sanitario, debe estimular el desarrollo de circuitos coordinados entre atención primaria, pediatría, unidades de lípidos y genética clínica, con el objetivo de identificar antes, tratar mejor y garantizar una transición segura hacia la atención adulta.

Enlace al artículo

<https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehag382>