



Intervención temprana en las dislipemias: una oportunidad para prevenir la enfermedad cardiovascular

Silvia Ibarra Solís^a, Luis Salamanca Fresno^b, Isabel González Casado^b

Recibido: 2-septiembre-2026
Aceptado: 5-septiembre-2026

Publicado en Internet:
28-septiembre-2026

Silvia Ibarra Solís:
silvia.ibarra@salud.madrid.org

^aServicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.
Consultorio Local de Pedrezuela. CS El Molar. Madrid. España

• ^bServicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Resumen

La enfermedad cardiovascular aterosclerótica es la principal causa de morbilidad y mortalidad en los países desarrollados. Aunque sus manifestaciones clínicas aparecen habitualmente en la edad adulta, el daño aterosclerótico puede iniciarse de forma silente desde edades tempranas. Su principal determinante es la exposición acumulada a lipoproteínas aterogénicas.

Las dislipemias pediátricas son frecuentes, afectando aproximadamente al 19% de los niños o adolescentes. La hipercolesterolemia familiar, con una prevalencia significativa en la población, es especialmente relevante por su asociación con enfermedad cardiovascular aterosclerótica prematura.

Las guías internacionales actuales recomiendan mejorar las estrategias de cribado para favorecer el diagnóstico desde edades tempranas. Asimismo, el papel de la lipoproteína(a) como potenciador del riesgo cardiovascular está cada vez mejor establecido.

El tratamiento inicial de las dislipemias se basa en la optimización del estilo de vida. El inicio precoz del tratamiento farmacológico, cuando está indicado, ha demostrado reducir el riesgo de eventos cardiovasculares en la edad adulta.

El pediatra de Atención Primaria ocupa una posición privilegiada para la detección precoz y el manejo temprano, constituyendo la edad pediátrica una ventana de oportunidad única para modificar la trayectoria futura del riesgo cardiovascular.

Palabras clave:

- Aterosclerosis
- Cribado
- Dislipemias
- Hipercolesterolemia familiar
- Lipoproteína(a)

Early intervention in dyslipidemias: an opportunity to prevent cardiovascular disease

Abstract

Atherosclerotic cardiovascular disease is the leading cause of morbidity and mortality in developed countries. Although its clinical manifestations usually appear in adulthood, atherosclerotic damage may develop silently from an early age. Its main determinant is cumulative exposure to atherogenic lipoproteins.

Pediatric dyslipidemias are common, affecting approximately 19% of children and adolescents. Familial hypercholesterolemia, which has a significant prevalence in the population, is particularly relevant because of its association with premature atherosclerotic cardiovascular disease.

Current international guidelines recommend improving screening strategies to facilitate diagnosis from an early age. Likewise, there is growing evidence of the role of lipoprotein(a) as a cardiovascular risk enhancer.

The initial management of dyslipidemias is based on lifestyle optimization. Early initiation of pharmacological treatment, when indicated, has been shown to reduce the risk of cardiovascular events in adulthood.

Primary care pediatricians are in a privileged position for early detection and management of dyslipidemia, making childhood a unique window of opportunity to modify the future trajectory of cardiovascular risk.

Key words:

- Atherosclerosis
- Dyslipidemias
- Familial hypercholesterolemia
- Lipoprotein(a)
- Screening

Cómo citar este artículo: Ibarra Solís S, Salamanca Fresno L, González Casado I. Intervención temprana en las dislipemias: una oportunidad para prevenir la enfermedad cardiovascular. Rev Pediatr Aten Primaria. 2026;28:395-405. <https://doi.org/10.60147/0f3ea482>

INTRODUCCIÓN

La enfermedad cardiovascular aterosclerótica (ECVA) constituye la principal causa de morbimortalidad en países desarrollados. Aunque sus manifestaciones clínicas aparecen habitualmente en la edad adulta, la aterosclerosis es una enfermedad crónica y silenciosa que comienza en la infancia y progresa como consecuencia de la exposición acumulada a lipoproteínas aterogénicas, fundamentalmente colesterol LDL (c-LDL)^{1,2}. La aterosclerosis subclínica, evaluada mediante el grosor de la íntima-media carotídea (GIMc), puede detectarse desde los 8 años en niños con hipercolesterolemia familiar (HF)³.

Las dislipemias en Pediatría son frecuentes, afectando aproximadamente al 19% de los niños y adolescentes⁴. La hipercolesterolemia familiar heterocigota (HFHe), el trastorno monogénico más frecuente asociado a ECVA prematura, afecta a 1 de cada 300 niños⁵. La historia familiar resulta insuficiente para identificar a los afectados, ya que una gran parte de los casos pediátricos carece de antecedentes familiares conocidos de hipercolesterolemia o ECVA prematura⁶. La mediana de edad al diagnóstico es de 43-46 años, con solo un 2% de los afectados diagnosticado antes de los 18 años⁷.

La evidencia más contundente a favor de la intervención temprana proviene del seguimiento a 20 años del ensayo con pravastatina en niños con HFHe, que demostró que el inicio de estatinas en la infancia frenó la progresión del GIMc y redujo los eventos cardiovasculares respecto a los progenitores que iniciaron tratamiento en edad adulta. A los 39 años, la supervivencia libre de eventos fue del 99% en los hijos frente al 74% en los padres, y la mortalidad cardiovascular del 0% frente al 7%⁸.

La infancia y la adolescencia constituyen, por tanto, una ventana de oportunidad para modificar la historia natural de la aterosclerosis^{2,4}. El pediatra de Atención Primaria ocupa una posición privilegiada para favorecer la detección precoz e intervención temprana.

DEFINICIÓN DE LA DISLIPEMIA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

La dislipemia en Pediatría se define como la alteración del perfil lipídico respecto a valores de referencia basados en percentiles poblacionales, considerándose elevados el colesterol total, c-LDL o triglicéridos >p95, y disminuido el colesterol HDL (c-HDL) <p10. La **Tabla 1** recoge los valores propuestos por las guías americanas⁴. Las guías europeas no ofrecen una tabla de percentiles equivalente, aunque también utilizan como referencia el p95 poblacional (p10 para c-HDL)⁶.

El perfil lipídico varía fisiológicamente con el desarrollo. El c-LDL es bajo al nacimiento, aumenta durante los dos primeros años y se mantiene relativamente estable hasta los 9-10 años. Durante la pubertad, disminuye un 10-20%, pudiendo enmascarar una dislipemia. Posteriormente, aumenta de nuevo desde la adolescencia tardía^{4,9}.

ETIOLOGÍA DE LAS DISLIPEMIAS

Las dislipemias pediátricas se clasifican en primarias, de origen genético, y secundarias o adquiridas.

Dislipemias secundarias

La dislipemia secundaria multifactorial es la más frecuente. Se asocia a obesidad, sedentarismo, dieta inadecuada e insulinoresistencia. Su prevalencia

Tabla 1. Puntos de corte de dislipemia en Pediatría	
Parámetro	Dislipemia (p95; p10 para c-HDL)
Colesterol total	≥200 mg/dL
Colesterol no-HDL	≥145 mg/dL
c-LDL	≥130 mg/dL
c-HDL	<40 mg/dL
Triglicéridos (0-9 años)	≥100 mg/dL
Triglicéridos (10-19 años)	≥130 mg/dL

c-HDL: colesterol unido a lipoproteínas de alta densidad; c-LDL: colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad.

Fuente: elaboración propia a partir de la referencia 4.

en niños con obesidad triplica la de aquellos con IMC normal (43% frente a 14%). El patrón típico combina hipertrigliceridemia moderada, c-HDL bajo y c-LDL normal o discretamente elevado^{10,11}.

También pueden causar dislipemia enfermedades como diabetes mellitus, hipotiroidismo, síndrome nefrótico, enfermedad renal crónica o enfermedades inflamatorias crónicas. Algunos fármacos, como isotretinoína, corticoides, betabloqueantes, anticonceptivos orales, tacrolimus, sirolimus, ciclosporina o L-asparaginasa, pueden inducirla o agravarla^{2,9}.

Dislipemias primarias

Las dislipemias primarias pueden ser monogénicas o poligénicas. Entre las monogénicas se incluyen HF, tanto heterocigota (HFHe) como homocigota (HFHo), disbetalipoproteinemia, hiperquilomicronemia familiar y fenocopias de HF como sitosterolemia o déficit de lipasa ácida lisosomal (D-LAL). Entre las poligénicas destacan hipercolesterolemia poligénica e hiperlipemia familiar combinada. Sus principales características se resumen en la **Tabla 2**^{5,11-15}.

La HFHe (1:300), especialmente relevante por su asociación con ECVA prematura, se debe principalmente a variantes heterocigotas en LDLR, pudiendo estar implicados otros genes como APOB o PCSK9. Debe sospecharse con c-LDL elevado, especialmente si hay historia familiar de hipercolesterolemia o ECVA precoz⁵.

La HFHo, mucho menos frecuente, conlleva riesgo cardiovascular extremo desde edades tempranas. Debe sospecharse ante concentraciones muy elevadas de c-LDL, xantomias o arco corneal precoces y fenotipo compatible con HFHe en ambos progenitores⁵.

La disbetalipoproteinemia cursa con hiperlipemia mixta por acumulación de IDL y remanentes de VLDL y quilomicrones, asociándose a ECVA¹², mientras que la hiperquilomicronemia familiar se caracteriza por hipertrigliceridemia grave por acumulación de quilomicrones, con riesgo de pancreatitis y sin asociación significativa con ECVA¹¹.

Entre las fenocopias de HF, la sitosterolemia debe sospecharse ante hipercolesterolemia sin historia familiar clara, escasa respuesta a estatinas, xantomias desproporcionados y/o alteraciones hematólogicas¹³. El D-LAL puede asociar hipercolesterolemia, esteatosis, hepatomegalia y elevación de transaminasas¹⁴.

La hipercolesterolemia poligénica, forma más frecuente de hipercolesterolemia primaria infantil, resulta del efecto acumulativo de múltiples variantes génicas y puede ser clínicamente indistinguible de la HFHe, aunque el riesgo cardiovascular parece menor que el de esta última¹⁵. La hiperlipemia familiar combinada, también poligénica y frecuente, presenta expresión variable de hipercolesterolemia, hipertrigliceridemia o ambas, habitualmente con apolipoproteína B elevada¹¹.

DIAGNÓSTICO Y ESTIMACIÓN DEL RIESGO CARDIOVASCULAR

Estrategias de cribado

Pese a la importancia del diagnóstico precoz, el cribado pediátrico sigue siendo escaso⁴. Hasta el 90% de los pacientes con HF permanece sin diagnosticar¹⁶.

Existen varias estrategias complementarias de cribado. El cribado oportunista aprovecha el contacto con el sistema sanitario para solicitar un perfil lipídico ante factores de riesgo como antecedentes familiares de hipercolesterolemia o ECVA prematura, obesidad u otras condiciones de riesgo. Como limitación, hasta la mitad de los niños con dislipemia carece de antecedentes familiares conocidos⁴. El cribado selectivo estudia grupos de riesgo definidos.

El cribado universal incluye a toda la población infantil, permitiendo identificar dislipemias en familias sin diagnóstico previo.

El cribado en cascada evalúa el perfil lipídico y/o genético de niños con familiares de primer grado afectados. Requiere un caso índice.

Un modelo británico estimó que, considerando el bajo nivel de detección de HF en Reino Unido,

Tabla 2. Principales dislipemias primarias en la edad pediátrica

Entidad	Prevalencia	Base genética	Perfil / claves de sospecha	Particularidades
HF heterocigota (HFHe)	1:300	Principalmente <i>LDLR</i> ; también <i>APOB</i> , <i>PCSK9</i> y, minoritariamente, <i>APOE</i> p.(Leu167del)	c-LDL elevado de forma variable; criterios de sospecha según c-LDL y antecedentes familiares	Alto riesgo de ECVA prematura
HF homocigota (HFHo)	1:300 000	Variantes bialélicas/digénicas en genes de HF; excepcionalmente <i>LDLRAP1</i> bialélico	c-LDL muy elevado (generalmente >400 mg/dL); xantomas o arco corneal precoces; fenotipo compatible con HFHe en ambos progenitores	Riesgo cardiovascular extremo desde edades tempranas
Disbetalipoproteinemia familiar	1:1000-2500	Habitualmente variantes bialélicas en <i>APOE</i> (genotipo $\epsilon 2/\epsilon 2$)	Acumulación de IDL y remanentes de VLDL y quilomicrones; TG y colesterol total elevados, incluso con c-LDL aparentemente normal	Penetrancia baja. Expresión favorecida por obesidad, resistencia a la insulina, diabetes o hipotiroidismo
Hiperquilomicronemia familiar	1:100 000-1 000 000	Habitualmente variantes bialélicas en <i>LPL</i>	TG generalmente >1000 mg/dL (a expensas de quilomicrones, a diferencia de otras hipertrigliceridemias donde predominan las VLDL)	No asociada significativamente a ECVA. Principal complicación: pancreatitis aguda
Sitosterolemia	1:200 000-1 000 000	Variantes bialélicas en <i>ABCG5</i> o <i>ABCG8</i>	c-LDL elevado sin historia familiar clara, mala respuesta a estatinas, xantomas desproporcionados y/o anemia hemolítica o trombocitopenia	Fitoesteroles plasmáticos elevados; confirmación bioquímica y/o genética. Contraindicados suplementos con esteroides. Tratamiento con ezetimiba
Déficit de lipasa ácida lisosomal	1:40 000-300 000	Variantes bialélicas en <i>LIPA</i>	c-LDL elevado, c-HDL bajo y TG normales/elevados; esteatosis, hepatomegalia y transaminasas elevadas sin sobrepeso o desproporcionadas para este	Tratamiento enzimático sustitutivo con sebelipasa alfa
Hipercolesterolemia poligénica	Frecuente. No bien establecida	Poligénica	c-LDL habitualmente 130-190 mg/dL, tras excluir causas secundarias, con agregación familiar, sin variante causal identificada	El score genético PRS (basado en 12 alelos asociados a c-LDL Elevado) puede orientar a HF poligénica, aunque no se usa ampliamente en la práctica clínica
Hiperlipemia familiar combinada	1:50-100	Poligénica	c-LDL elevado, TG elevados o ambos en distintos familiares; apolipoproteína B habitualmente elevada	Sobreproducción hepática de VLDL/LDL

apoB: apolipoproteína B; **c-LDL:** colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad; **ECVA:** enfermedad cardiovascular aterosclerótica; **HF:** hipercolesterolemia familiar; **HFHe:** hipercolesterolemia familiar heterocigota; **HFHo:** hipercolesterolemia familiar homocigota; **IDL:** lipoproteínas de densidad intermedia; **PRS:** *Polygenic Risk Score*; **TG:** triglicéridos; **VLDL:** lipoproteínas de muy baja densidad.

Fuente: elaboración propia a partir de las referencias 5 y 11-15.

serían necesarios 47 años para alcanzar el diagnóstico del 25% de los casos mediante cribado en cascada, frente a 8 años combinándolo con cribado universal pediátrico¹⁷. La estrategia combinada permite además identificar progenitores jóvenes afectados a partir de sus hijos antes de la aparición de eventos cardiovasculares¹⁶.

Recomendaciones actuales de cribado

La guía de práctica clínica 2026 del American College of Cardiology/American Heart Association (ACC/AHA) para el manejo de dislipemias recomienda cribado en cascada desde los 2 años en familiares de primer o segundo grado de pacientes con ECVA prematura, hipercolesterolemia grave o HF, además de cribado universal en niños entre los 9 y 11 años⁴.

En Europa, el consenso 2026 de la European Atherosclerosis Society (EAS) sobre hipercolesterolemia familiar pediátrica insta a establecer programas de cribado pediátrico adaptados a cada sistema sanitario, considerando ideal el diagnóstico en la primera década de vida⁵.

El panorama europeo continúa siendo heterogéneo⁵ Eslovenia fue pionera, con un programa universal iniciado en 1995 a la edad de 5 años. Otros países han desarrollado estrategias universales nacionales o regionales⁵, mientras España mantiene fundamentalmente cribado oportunista y en cascada.

Colesterol no HDL como herramienta de cribado

El colesterol no-HDL representa la masa de colesterol contenida principalmente en las lipoproteínas aterogénicas, con apolipoproteína B100, como LDL, VLDL, IDL y lipoproteína(a). Ofrece un poder predictivo de aterosclerosis incluso superior al c-LDL, sin requerir ayuno¹⁸, habiendo demostrado esta ventaja en niños y adultos¹⁹.

El c-LDL se calcula habitualmente mediante la fórmula de Friedewald, subestimándose cuando aumentan los triglicéridos posprandiales, especialmente si >150-200 mg/dL. El colesterol no-HDL se obtiene restando el c-HDL al colesterol total, ambos independientes del ayuno. Un valor ≥ 145 mg/dL debe confirmarse mediante perfil lipídico en ayunas⁴. Una elevación desproporcionada del colesterol no-HDL respecto al c-LDL sugiere el exceso de otras partículas aterogénicas, como VLDL o IDL.

Las guías americanas incorporan el colesterol no-HDL al cribado pediátrico⁴. Las europeas continúan centradas en el c-LDL en Pediatría, aunque en adultos la estimación del riesgo cardiovascular mediante SCORE2 y SCORE2-OP se realiza mediante el colesterol no-HDL²⁰.

Criterios de sospecha de hipercolesterolemia familiar

El consenso EAS 2026 reduce los umbrales de sospecha de HF respecto a los recomendados en 2015 para aumentar la sensibilidad. Debe sospecharse HF ante los criterios indicados en la [Tabla 3](#)⁵.

Tabla 3. Criterios de sospecha de hipercolesterolemia familiar en Pediatría según el consenso EAS 2026

Antecedentes familiares	c-LDL	Actuación / interpretación
Sin antecedentes familiares conocidos	>175 mg/dL	Sospechar HF
ECVA prematura* en padres o abuelos y/o colesterol total o c-LDL elevados en padres	>135 mg/dL 115-135 mg/dL	Sospechar HF Controlar el perfil lipídico desde los 6 años cada 1-2 años. Sospechar HF si el c-LDL supera 135 mg/dL durante seguimiento
Progenitor con diagnóstico genético confirmado de HF	Cualquier valor	Sospechar HF (independientemente del perfil lipídico del niño)

c-LDL: colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad; ECVA: enfermedad cardiovascular aterosclerótica; HF: hipercolesterolemia familiar; EAS: European Atherosclerosis Society.

*ECVA prematura: evento coronario <55 años en varones o <60 años en mujeres.

Fuente: elaboración propia a partir de la referencia 5.

Ante sospecha clínica de HF debe ofrecerse estudio genético, idealmente mediante un panel NGS de ocho genes (*LDLR*, *APOB*, *PCSK9*, *APOE*, *LDLRAP1*, *ABCG5*, *ABCG8* y *LIPA*), salvo variante familiar conocida, en cuyo caso se realiza estudio dirigido. Estos pacientes deben derivarse a Endocrinología Pediátrica⁵.

Los criterios clásicos de sospecha en adultos, como Simon Broome o Dutch Lipid Clinic Network, infra-diagnostican la HF pediátrica. Nuevas herramientas pediátricas como FH-PeDS/ML-FH-PeDS podrían mejorar la selección para estudio genético, aunque requieren validación adicional⁵.

Lipoproteína(a): implicaciones en el riesgo cardiovascular

La lipoproteína(a) [Lp(a)] es una partícula similar a LDL, formada por colesterol y particularmente enriquecida en fosfolípidos oxidados, que contiene apolipoproteína B100 unida covalentemente a apolipoproteína(a). El componente apo(a), junto a los fosfolípidos oxidados, confiere efectos proaterogénicos y proinflamatorios adicionales^{4,21}.

Sus niveles plasmáticos dependen principalmente de la producción hepática de apo(a), determinada genéticamente. El número de repeticiones del dominio KIV-2 del gen *LPA* condiciona el tamaño de la isoforma de apo(a). Las isoformas más cortas se asocian con concentraciones más elevadas de Lp(a). Su concentración puede expresarse en mg/dL, que refleja la masa total de partículas, o en nmol/L, que indica el número de partículas. Ambas unidades no son directamente intercambiables por la variabilidad del tamaño de apo(a) entre individuos, prefiriéndose nmol/L cuando está disponible²¹.

Se consideran normales valores de Lp(a) ≤ 30 mg/dL o 75 nmol/L. El consenso EAS 2026 define como elevados >50 mg/dL o 105 nmol/L y muy elevados >120 mg/dL o 250 nmol/L⁵. Niveles >180 mg/dL o 430 nmol/L confieren un riesgo equivalente al de una HFHe no tratada²⁰. La Lp(a) elevada también se asocia a estenosis aórtica precoz, probablemente por los efectos proinflamatorios y procalcificantes que confieren los fosfolípidos oxidados²¹.

Sus concentraciones son estables desde los 5 años y no se modifican con cambios del estilo de vida, por lo que suele bastar una determinación a partir de esa edad. El consenso EAS 2026 recomienda medirla en todos los niños con sospecha de HF, no antes de los 5 años⁴. El consenso de 2024 de la Sociedad Española de Arteriosclerosis aconseja realizar a todos los individuos al menos una determinación a lo largo de la vida, siendo prioritario en pacientes con HF, familiares de primer grado de personas con Lp(a) elevada o historia familiar de ECVA precoz de causa desconocida²¹.

Actualmente no existen fármacos comercializados que reduzcan marcadamente la Lp(a). Las estatinas tienen efecto neutro o pueden elevarla discretamente, manteniendo un balance beneficio-riesgo favorable por su efecto sobre el c-LDL^{4,20,21}. Terapias específicas en investigación, como olpasiran (ARN pequeño de interferencia, que se une al ARNm de *LPA* en el hepatocito, provoca su degradación e impide su traducción a apo(a), disminuyendo así la producción de Lp(a)), pelacarsen (oligonucleótido antisentido que se hibrida con el ARNm del mismo gen, induciendo asimismo su degradación), muvalaplin (inhibidor de la unión entre apo(a) y apoB100, que impide el ensamblaje de Lp(a)) y otras emergentes, han demostrado reducciones marcadas de Lp(a), aunque aún deben demostrar disminución de ECVA²⁰.

El manejo actual se basa en controlar estrictamente los restantes factores de riesgo: obesidad, hipertensión, tabaquismo, sedentarismo y c-LDL^{4,20}. Aunque no existe un objetivo pediátrico consensuado, en niños con fenotipo clínico de HF y Lp(a) >120 mg/dL o 250 nmol/L se plantean objetivos c-LDL menores, como con otros factores de alto riesgo⁵.

TRATAMIENTO

Intervención sobre el estilo de vida

El abordaje nutricional constituye la primera línea, recomendándose $<7\%$ de grasas trans y saturadas y <200 - 300 mg/día de colesterol en la dieta. Deben limitarse azúcares y carbohidratos refinados y

evitarse alimentos procesados, priorizando el consumo de fibra, frutas, verduras, cereales integrales, legumbres, pescado y frutos secos. A partir de los 2 años pueden administrarse lácteos semidesnatados o desnatados. Debe prevenirse la obesidad y, en adolescentes, vigilar la aparición de trastornos de conducta alimentaria^{4,5,9,22,23}.

Se recomienda actividad aeróbica moderada-intensa o juego activo durante 60 minutos al día desde los 2 años de vida, y evitar el tabaquismo o vapeo^{5,22}.

Los esteroides vegetales a dosis de 2 g/día son seguros desde los 5 años y reducen el c-LDL un 10-18%, aunque no han demostrado reducción del riesgo cardiovascular a largo plazo. Deben tomarse durante o inmediatamente después de la comida, asegurando una ingesta adecuada de vitaminas liposolubles²³.

Las guías no recomiendan los extractos de soja o levadura de arroz rojo para disminuir el c-LDL y prevenir la ECVA. La levadura de arroz contiene monacolina K, químicamente idéntica a lovastatina, con eficacia similar a esta, pero gran variabilidad de dosis y calidad al no estar regulada como medicamento y con potenciales efectos adversos semejantes. Aunque algunos expertos respaldan su uso selectivo, ningún nutraceutico debe sustituir al tratamiento farmacológico cuando esté indicado^{4,20}.

Tratamiento farmacológico

Cuando el estilo de vida no permite alcanzar objetivos, las estatinas son la primera línea. Reducen el c-LDL un 30-50% y son bien toleradas en Pediatría^{4,5}. Se recomienda control analítico a las 4-12 semanas del inicio o ajuste de dosis y posteriormente anual. Elevaciones de creatinina o transaminasas de diez y tres veces, respectivamente, deben hacer considerar su suspensión y reintroducción tras desaparición de síntomas y normalización de parámetros analíticos⁹. No se han observado efectos perjudiciales sobre crecimiento ni pubertad⁴.

Tratamiento de la hipercolesterolemia familiar heterocigota y homocigota

El inicio precoz del tratamiento hipolipemiente en HF disminuye la exposición acumulada a c-LDL elevado, retrasando sustancialmente la edad a la que el individuo alcanzará el umbral de exposición acumulada asociado a elevado riesgo cardiovascular⁵.

En la HFHe, el tratamiento debe iniciarse desde los 6 años. Los objetivos de c-LDL dependen de la edad y del riesgo (Tabla 4)⁵.

Si no se alcanzan con cambios en el estilo de vida, se inician estatinas de alta potencia, preferentemente rosuvastatina o atorvastatina. Si el c-LDL permanece elevado pero próximo al objetivo (<155 mg/dL), se añade ezetimiba, pudiendo emplearse esta en monoterapia ante intolerancia a estatinas. Si el c-LDL permanece >155 mg/dL, pueden considerarse inhibidores de PCSK9⁵.

La HFHo conlleva riesgo extremo de ECVA desde edades tempranas. El tratamiento con dieta, estatinas y ezetimiba debe iniciarse inmediatamente tras el diagnóstico, con objetivos de c-LDL <115 mg/dL o <70 mg/dL en presencia de ECVA previa. Si la respuesta es insuficiente, pueden emplearse inhibidores de PCSK9 o terapias como evinacumab o lomitapida. Puede ser necesaria la lipoaféresis desde edades tempranas⁵.

Tratamiento de otras dislipemias no HF

El inicio de tratamiento farmacológico en la dislipemia distinta de HF debe basarse en la edad, el c-LDL tras 3-6 meses de intervención sobre el estilo de vida y los factores modificadores⁴.

El NHLBI en 2011 proponía el inicio de estatinas según un esquema escalonado en niños ≥10 años en función de c-LDL, antecedentes familiares de ECVA prematura y factores de riesgo⁹. La ACC/AHA 2026 simplifica y disminuye estos umbrales, recomendando iniciar estatinas desde los 8 años ante c-LDL persistentemente ≥160 mg/dL, con la posibilidad de adelantar el inicio a los 6 años y/o aplicar umbrales más bajos de c-LDL si existen factores de riesgo adicionales (historia familiar preocupante, c-LDL muy elevado, Lp(a) elevada, diabetes, ERC o

Tabla 4. Objetivos de c-LDL y edad de aprobación de tratamientos en hipercolesterolemia familiar pediátrica

A. Objetivos de c-LDL según el consenso EAS 2026				
Entidad	Edad/situación	Objetivo de c-LDL	Observaciones	
HFHe	6-10 años	≤135 mg/dL	Inicio del tratamiento farmacológico, si es preciso para alcanzar objetivos, idealmente desde los 6 años y, en todo caso, antes de la pubertad	
	10-18 años	≤115 mg/dL ^a		
	6-10 años, con potenciadores de riesgo ^b	≤115 mg/dL		
HFHo	Desde el diagnóstico	≤115 mg/dL	Tratamiento intensivo desde el diagnóstico, idealmente en el primer año de vida	
	Con ECVA establecida	≤70 mg/dL		
B. Edad de autorización para uso pediátrico de los principales tratamientos				
Fármaco	Clase	Edad	Indicación/ámbito	Vía
Pitavastatina	Estatina	≥6 años	HFHe y HFHo	Oral
Rosuvastatina				
Pravastatina				
Atorvastatina				
Fluvastatina				
Lovastatina				
Simvastatina				
Ezetimiba	Inhibidor de NPC1L1	años (EMA) ≥10 años (FDA)		
Alirocumab	Ac monoclonal anti-PCSK9	≥8 años	HFHe	Subcutánea
Evolocumab		≥10 años	HFHe y HFHo	
Inclisiran	siRNA anti-PCSK9	≥12 años (FDA) ≥12 años (pendiente EMA) ^c	HFHe y HFHo (FDA) HFHe (pendiente EMA) ^c	
Evinacumab	Ac monoclonal anti-ANGPTL3	≥6 meses (EMA) ≥1 año (FDA)	HFHo	Intravenosa
Lomitapida	Inhibidor de MTP	≥2 años (FDA) ^d	HFHo (FDA) ^d	Oral

HFHe: hipercolesterolemia familiar heterocigota; **HFHo:** hipercolesterolemia familiar homocigota; **ECVA:** enfermedad cardiovascular aterosclerótica; **EMA:** European Medicines Agency; **ERC:** enfermedad renal crónica; **FDA:** Food and Drug Administration; **Lp(a):** lipoproteína (a); **MTP:** proteína microsomal de transferencia de triglicéridos.

^aEn adolescentes con HFHe y potenciadores de riesgo, puede iniciarse desde los 16 años la transición hacia objetivos de adulto más estrictos. ^bPotenciadores de riesgo: Lp(a) ≥250 nmol/L o 120 mg/dL, diabetes, hipertensión, enfermedad inflamatoria crónica, ERC, Kawasaki, VIH o superviviente de cáncer. ^cDictamen de CHMP favorable desde los 12 años en HFHe (junio de 2026), pendiente de autorización definitiva por la Comisión Europea. ^dNo aprobado para uso pediátrico por la EMA.

Fuente: elaboración propia a partir de la referencia 5, fichas regulatorias EMA/FDA y dictamen de CHMP sobre uso de inclisiran en Pediatría.

antecedente oncológico), todo ello mediante decisión compartida⁴.

En Europa, las guías ESC/EAS 2025 de dislipemias están dirigidas principalmente a adultos, sin un algoritmo pediátrico equivalente al americano. Las decisiones terapéuticas en el adulto se basan en el riesgo cardiovascular a 10 años mediante SCORE2 o SCORE2-OP, herramientas no aplicables en Pediatría por infraestimar el riesgo futuro²⁰.

En hipertrigliceridemia leve-moderada predominan las VLDL, partículas aterogénicas, por lo que el

objetivo principal es la prevención de ECVA. En este contexto, el colesterol no-HDL estima mejor la carga aterogénica que el c-LDL. Con hipertrigliceridemia <400 mg/dL, si el colesterol no-HDL ≥145 mg/dL persistentemente, la AHA 2026 aconseja considerar estatinas desde los 8 años. Con hipertrigliceridemia ≥400 mg/dL, pueden considerarse omega-3 o fibratos, fuera de indicación, con evidencia limitada en pediatría. Por encima de 885 mg/dL predominan los quilomicrones sobre VLDL y el objetivo pasa a ser la prevención de pancreatitis¹¹.

La sitosterolemia merece una consideración especial. Los esteroides vegetales empleados en otras hipercolesterolemias empeoran esta enfermedad al acumularse en sangre. El tratamiento se basa en restricción dietética de fitoesteroides y ezetimiba, que reduce la absorción intestinal de colesterol y esteroides vegetales¹³.

El D-LAL requiere dieta baja en grasas y tratamiento enzimático sustitutivo con sebelipasa alfa, que evita la acumulación lisosomal de ésteres de colesterol y triglicéridos¹⁴.

ACTUACIÓN DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

El pediatra de Atención Primaria ocupa una posición clave para reducir el infradiagnóstico de dislipemias y favorecer la intervención precoz. En ausencia de cribado universal nacional en España, la actuación debe apoyarse en el cribado oportunista, selectivo y, especialmente, en cascada. Debe garantizarse el estudio de los hijos de progenitores con dislipemia hereditaria y la búsqueda sistemática de factores de riesgo, como antecedentes familiares de hipercolesterolemia o ECVA prematura. Deben incorporarse estas estrategias a los protocolos de las revisiones de salud.

También puede aprovecharse cualquier analítica solicitada por otro motivo para valorar el perfil lipídico, incluso sin ayuno. La determinación de colesterol total y c-HDL permite calcular el colesterol no-HDL. Valores ≥ 145 mg/dL deben confirmarse con perfil lipídico en ayunas⁴.

Ante una dislipemia deben descartarse causas secundarias, iniciar medidas dietéticas y ejercicio y valorar la posibilidad de HF. En la dislipemia multifactorial, el estilo de vida constituye la base del tratamiento y debe mantenerse 3-6 meses antes de plantear tratamiento farmacológico⁴. Los esteroides vegetales pueden añadirse desde los 5 años²³. Cuando esté indicado tratamiento farmacológico, las estatinas son la primera línea y su inicio debe

consensuarse con la familia. Los niños con sospecha de HF deben derivarse para valorar estudio genético⁵.

La Lp(a) aporta información adicional de riesgo, especialmente ante sospecha de HF. Aunque su determinación está disponible en el Sistema Nacional de Salud, su acceso desde Atención Primaria continúa siendo heterogéneo, suponiendo una limitación para su incorporación a la práctica clínica en este ámbito. Si está elevada, debe intensificarse el control del resto de factores de riesgo cardiovascular y realizar cribado en cascada en familiares de primer grado²¹.

La coordinación entre Pediatría y Medicina de Familia es fundamental ante dislipemias hereditarias o Lp(a) elevada, ya que permite identificar familiares que precisan cribado en cascada. Intervenir precozmente sobre hijos o progenitores jóvenes afectados antes de que desarrollen eventos cardiovasculares modifica la trayectoria futura del riesgo cardiovascular.

CONFLICTO DE INTERESES

El autor declara no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Contribución de los autores: redacción del manuscrito, revisión bibliográfica y de la evidencia científica actual (SIS), revisión crítica, interpretación de la evidencia y discusión de los contenidos (LSF, IGC).

ABREVIATURAS

ACC: American College of Cardiology • **AHA:** American Heart Association • **D-LAL:** déficit de lipasa ácida lisosomal • **EAS:** European Atherosclerosis Society • **ECVA:** enfermedad cardiovascular aterosclerótica • **ERC:** enfermedad renal crónica • **ESC:** European Society of Cardiology • **GIMc:** grosor de la íntima-media carotídea • **HF:** hipercolesterolemia familiar • **HFHe:** hipercolesterolemia familiar heterocigota • **HFHo:** hipercolesterolemia familiar homocigota • **IMC:** índice de masa corporal • **Lp(a):** lipoproteína(a) • **NGS:** secuenciación de nueva generación (*Next-Generation Sequencing*) • **NHLBI:** National Heart, Lung, and Blood Institute.

BIBLIOGRAFÍA

1. Graham IM, Di Angelantonio E, Visseren F, De Bacquer D, Ference BA, Timmis A, *et al.* Systematic Coronary Risk Evaluation (SCORE): JACC Focus Seminar 4/8. *J Am Coll Cardiol.* 2021;77(24):3046-57. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.04.052>
2. Schipper HS, de Ferranti S. Atherosclerotic cardiovascular risk as an emerging priority in pediatrics. *Pediatrics.* 2022;150(5):e2022057956. <https://doi.org/10.1542/peds.2022-057956>
3. Kusters DM, Wiegman A, Kastelein JJP, Hutten BA. Carotid intima-media thickness in children with familial hypercholesterolemia. *Circ Res.* 2014;114(2):307-10. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.114.301430>
4. Blumenthal RS, Morris PB, Gaudino M, Johnson HM, Anderson TS, Bittner VA, *et al.* 2026 ACC/AHA/AACVPR/ABC/ACPM/ADA/AGS/APHA/ASPC/NLA/PCNA guideline on the management of dyslipidemia: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol.* 2026;87(19):2624-757. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2025.11.016>
5. Wiegman A, Bourbon M, Freiburger T, Gidding SS, Greber-Platzer S, Groselj U, *et al.* Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents: a European Atherosclerosis Society consensus statement. *Eur Heart J.* 2026;47(26):3324-46. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehag382>
6. Barry MJ, Nicholson WK, Silverstein M, Chelmow D, Coker TR, Davis EM, *et al.* Screening for lipid disorders in children and adolescents: US Preventive Services Task Force recommendation statement. *JAMA.* 2023;330(3):253-60. <https://doi.org/10.1001/jama.2023.11330>
7. EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). Global perspective of familial hypercholesterolaemia: a cross-sectional study from the EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). *Lancet.* 2021;398(10312):1713-25. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(21\)01122-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)01122-3)
8. Luirink IK, Wiegman A, Kusters DM, Hof MH, Groothoff JW, de Groot E, *et al.* 20-year follow-up of statins in children with familial hypercholesterolemia. *N Engl J Med.* 2019;381(16):1547-56. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1816454>
9. National Heart, Lung, and Blood Institute. Expert Panel on Integrated Guidelines for Cardiovascular Health and Risk Reduction in Children and Adolescents: full report. Bethesda (MD): National Heart, Lung, and Blood Institute; 2012 [en línea] [consultado el 25/09/2026]. Disponible en www.nhlbi.nih.gov/resources/expert-panel-integrated-guidelines-cardiovascular-health-and-risk-reduction-children-and
10. Hampl SE, Hassink SG, Skinner AC, Armstrong SC, Barlow SE, Bolling CF, *et al.* Clinical practice guideline for the evaluation and treatment of children and adolescents with obesity. *Pediatrics.* 2023;151(2):e2022060640. <https://doi.org/10.1542/peds.2022-060640>
11. Peterson AL, Ashraf AP, Bachman J, Hegele RA, Rashad M, South AM, *et al.* Screening, diagnosis, and management of pediatric hypertriglyceridemia: a scientific statement from the American Heart Association. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2026;46(4):e000195. <https://doi.org/10.1161/ATV.0000000000000195>
12. Heidemann BE, Koopal C, Baass A, Defesche JC, Zuurbier I, Mulder MT, *et al.* Establishing the relationship between familial dysbetalipoproteinemia and genetic variants in the APOE gene. *Clin Genet.* 2022;102(4):253-61. <https://doi.org/10.1111/cge.14185>
13. Burke E, O'Meara M, McGrath N, Griffin D. Sitosterolemia presenting as lipid keratopathy and xanthomas. *Pediatrics.* 2026;157(2):e2025072657. <https://doi.org/10.1542/peds.2025-072657>
14. Balwani M, Balistreri W, D'Antiga I, Evans J, Ros E, Abel F, *et al.* Lysosomal acid lipase deficiency manifestations in children and adults: baseline data from an international registry. *Liver Int.* 2023;43(7):1537-47. <https://doi.org/10.1111/liv.15620>
15. Cupido AJ, Tromp TR, Hovingh GK. The clinical applicability of polygenic risk scores for LDL-cholesterol: considerations, current evidence and future perspectives. *Curr Opin Lipidol.* 2021;32(2):112-16. <https://doi.org/10.1097/MOL.0000000000000741>
16. European Atherosclerosis Society Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration. Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents from 48 countries: a cross-sectional study. *Lancet.* 2024;403(10421):55-66. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(23\)01842-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(23)01842-1)

17. Wald DS, Bestwick JP. Reaching detection targets in familial hypercholesterolaemia: comparison of identification strategies. *Atherosclerosis*. 2020;293:57-61. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2019.11.028>
18. Brunner FJ, Waldeyer C, Ojeda F, Salomaa V, Kee F, Sans S, *et al.* Application of non-HDL cholesterol for population-based cardiovascular risk stratification: results from the Multinational Cardiovascular Risk Consortium. *Lancet*. 2019;394(10215):2173-83. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(19\)32519-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(19)32519-X)
19. Wu F, Juonala M, Jacobs DR Jr, Daniels SR, Kähönen M, Woo JG, *et al.* Childhood non-HDL cholesterol and LDL cholesterol and adult atherosclerotic cardiovascular events. *Circulation*. 2024;149(3):217-26. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.123.064296>
20. Mach F, Koskinas KC, Roeters van Lennep JE, Tokgözoğlu I, Badimon I, Baigent C, *et al.* 2025 focused update of the 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias. *Eur Heart J*. 2025;46(42):4359-78. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaf190>
21. Delgado-Lista J, Mostaza JM, Arrobas-Velilla T, Blanco-Vaca F, Masana I, Pedro-Botet J, *et al.* Consenso sobre lipoproteína(a) de la Sociedad Española de Arteriosclerosis. Revisión bibliográfica y recomendaciones para la práctica clínica. *Clin Investig Arterioscler*. 2024;36(4):243-66. <https://doi.org/10.1016/j.arteri.2024.03.002>
22. Williams I, Baker-Smith CM, Bolick J, Carter J, Kirkpatrick C, Ley SL, *et al.* Nutrition interventions for youth with dyslipidemia: a National Lipid Association clinical perspective. *J Clin Lipidol*. 2022;16(6):776-96. <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2022.07.011>
23. Chisholm KW, Jebeile H, Henderson MJ, Lorian S, Srinivasan S, Lister N. Nutrition and dietary interventions for treatment and management of familial hypercholesterolaemia in children and adolescents: a systematic review. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2025;35(8):103967. <https://doi.org/10.1016/j.numecd.2025.103967>