

Pruebas en Cascada

¿Qué son las pruebas en cascada y por qué son importantes para identificar enfermedades genéticas?

Las pruebas en cascada se utilizan para identificar a los integrantes de una familia que pueden tener un mayor riesgo de heredar enfermedades genéticas específicas. Este método consiste en examinar a los familiares cercanos de una persona diagnosticada con una enfermedad genética específica para determinar si presentan la misma mutación genética.

En el caso de la hipercolesterolemia familiar o **FH** (por sus siglas en inglés) y los niveles altos de lipoproteína (α) [Lp(α)], la intervención temprana puede ayudar a tratar los niveles de colesterol LDL, o colesterol "malo," y reducir el riesgo de presentar una enfermedad cardiovascular.

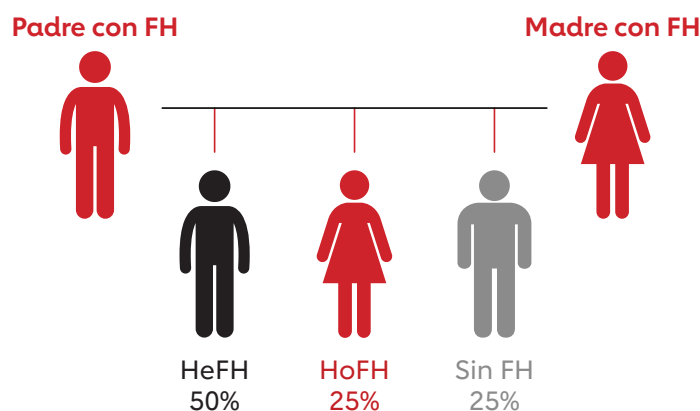
¿Cómo se realizan las pruebas en cascada para identificar la FH?

- 1) Se identifica a la persona a quien se le ha diagnosticado FH.
- 2) Se examina a los familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos).
- 3) Se recomienda a los familiares de segundo grado y al resto de la familia que se realicen pruebas de detección.

¿Qué probabilidades hay de que un miembro de la familia tenga FH?

La FH es hereditaria y puede afectar tanto a niños como a adultos. Cuando ambos padres tienen FH, las probabilidades de transmitirla cambia y se presentan las siguientes posibilidades:

- 50% de probabilidad de heredar hipercolesterolemia familiar heterocigótica (Heterozygous Familial Hypercholesterolemia, HeFH), cuando la mutación afecta a un solo gen.
- 25% de probabilidad de heredar HoFH, cuando la mutación afecta a dos genes.
- 25% de probabilidad de heredar dos genes no afectados que no causan FH.



La hipercolesterolemia familiar homocigótica (Homozygous Familial Hypercholesterolemia, HoFH) es una forma rara y más grave de la FH heredada de ambos padres. Si no se detecta y trata a tiempo, la HoFH puede provocar complicaciones cardiovasculares mortales durante la infancia.

¿Quiénes deberían realizarse las pruebas de detección de enfermedades genéticas como para la FH?

- Los familiares de primer grado de una persona con FH, como padres, hermanos e hijos.
- Las personas con antecedentes familiares de FH.
- Las personas que tienen altos niveles de colesterol sin causa aparente, o riesgo de sufrir un ataque cardíaco o un ataque o derrame cerebral.

Consulta a un profesional de la salud sobre las pruebas en cascada y sobre otras opciones de pruebas genéticas en función de tus necesidades específicas.

Obtén más información en heart.org/fh