

Clasificación y abordaje diagnóstico de las dislipoproteinemias

Classification and Diagnostic Approach to Dyslipoproteinemias

Cossette Díaz Socorro¹ <https://orcid.org/0000-0002-3248-771X>

Lisbeth Cobas Cervantes² <https://orcid.org/0000-0002-1424-049X>

Norileiny Lugones Clavero² <https://orcid.org/0000-0002-2356-4787>

Leandro Mendivel Caballero³ <https://orcid.org/0000-0001-8728-8219>

Kenia Rodríguez Martínez⁴ <https://orcid.org/0000-0001-9972-3687>

Leydis Gómez Díaz⁴ <https://orcid.org/0009-0006-2616-403X>

Yudit García García^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-8217-878X>

¹Instituto de Endocrinología. La Habana, Cuba.

²Hospital Militar Luis Díaz Soto. La Habana, Cuba.

³Dirección Municipal de Salud. Municipio Cotorro. La Habana, Cuba.

⁴Hospital Clínico Quirúrgico Hermanos Ameijeiras. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: yuditgarciagarcia@gmail.com

RESUMEN

El abordaje integral de las DLP es fundamental para modificar la historia natural de estas condiciones. El enfoque actual requiere integrar la evaluación clínica con los hallazgos de laboratorio. En este contexto se requiere una visión holística, que contemple la interacción entre los factores genéticos, ambientales y conductuales, que condicionan el estado del metabolismo lipídico del paciente. El objetivo de este trabajo fue describir las principales clasificaciones y el abordaje para el diagnóstico de las dislipoproteinemias. Los miembros de la comisión discutieron los aspectos

clínicos a considerar en el abordaje de las dislipoproteinemias. Se realizó una revisión bibliográfica para actualizar las clasificaciones y los aspectos relacionados con el diagnóstico, que incluyó estudios originales, revisiones sistemáticas e informes de consenso, identificados en las bases de datos PubMed, ScienceDirect y Scopus. El diagnóstico clínico de las dislipoproteinemias constituye un proceso de integración importante en la práctica asistencial. Sus diferentes clasificaciones se complementan entre sí y permiten un mejor enfoque de estas, por lo que se realizan recomendaciones orientadas a este abordaje.

Palabras clave: hiperlipidemias; dislipoproteinemias; dislipidemias; hipertrigliceridemia; hipercolesterolemia.

ABSTRACT

A comprehensive approach to dyslipoproteinemias is essential for modifying the natural history of these conditions. The current approach requires integrating clinical evaluation with laboratory findings. In this context, a holistic view is required, one that considers the interaction between genetic, environmental, and behavioral factors that influence the patient's lipid metabolism. The objective of this study was to describe the main classifications and the approach to the diagnosis of dyslipoproteinemias. The committee members discussed the clinical aspects to consider in the management of dyslipoproteinemias. A literature review was conducted to update the classifications and aspects related to diagnosis, which included original studies, systematic reviews, and consensus reports identified in the PubMed, ScienceDirect, and Scopus databases. The clinical diagnosis of dyslipoproteinemias constitutes an important integrative process in clinical practice. Their different classifications complement one another and allow for a better approach to these conditions, which is why recommendations are made to guide this approach.

Keywords: hyperlipidemias; dyslipoproteinemias; dyslipidemias; hypertriglyceridemia; hypercholesterolemia.

Recibido: 02/12/2025

Aceptado: 01/02/2026

Introducción

La dislipoproteinemia (DLP) es uno de los factores de riesgo cardiovascular más importantes en la aparición de la enfermedad cardiovascular aterosclerótica (ECVA); por tanto, su identificación temprana, tratamiento oportuno y control adecuados contribuyen de manera significativa a reducir la morbimortalidad cardiovascular. Este grupo heterogéneo de trastornos lipídicos, que se caracteriza por alteraciones cuantitativas y/o cualitativas en las diferentes lipoproteínas del plasma, que, de no ser tratadas, podrían provocar graves complicaciones.^(1,2)

La trascendencia clínica de las DLP radica en el rol central que desempeñan en la génesis de la aterosclerosis, proceso patológico que subyace a la mayoría de las complicaciones cardiovasculares y a otras enfermedades metabólicas como la diabetes mellitus tipo 2, la esteatosis hepática metabólica y complicaciones como la pancreatitis aguda.^(1,2) Entre los principales mecanismos implicados están las alteraciones en la síntesis, la composición, el funcionamiento y el catabolismo de las lipoproteínas plasmáticas. El riesgo al que predispone cada una de las DLP es diferente, en dependencia del tipo de lipoproteína implicada, la causa que la provoca, su magnitud y el tiempo de exposición al trastorno; de ahí la importancia de la identificación particular de cada una de ellas.⁽¹⁾

El estudio de las DLP ha experimentado grandes avances en los últimos años. Las nuevas técnicas de diagnóstico molecular con secuenciación masiva han permitido identificar genes clave en el metabolismo lipídico y una mejor comprensión de sus bases genéticas. Además, se profundiza en el conocimiento de partículas, como la lipoproteína A, y en nuevas dianas terapéuticas para la formulación de preparados hipolipemiantes. De manera evidente, esto ha contribuido a una mejora en el manejo de los diversos trastornos lipídicos.⁽³⁾

El abordaje integral de las DLP es fundamental para modificar la historia natural de estas condiciones y ha evolucionado desde una mera identificación y un control de parámetros lipídicos aislados hasta un proceso de evaluación integral, a través del método clínico, que adquiere un valor insustituible en la estratificación del riesgo cardiovascular. El enfoque actual requiere integrar la evaluación clínica con los hallazgos de laboratorio, al considerar, además, la presencia de comorbilidades.⁽⁴⁾

En este contexto, se requiere una visión holística que contemple la interacción entre los factores genéticos, ambientales y conductuales que condicionan el estado del metabolismo lipídico del paciente. La integración de múltiples dimensiones podría reducir la aparición de otras complicaciones metabólicas y los eventos cardiovasculares para así mejorar la calidad de vida del paciente.

En el presente artículo se describirán las principales clasificaciones de las DLP y el abordaje para su diagnóstico clínico que fueron revisadas para el Segundo Consenso Cubano de DLP.

Definición de términos

En el Primer Consenso Nacional de DLP, se referenciaron varios términos que permiten establecer una mejor descripción de las condiciones relacionadas con los trastornos lipídicos y que se mantienen como recomendación en este consenso.⁽²⁾ Se enfatiza el uso del término “dislipidemia” para cada una de las alteraciones en la concentración de los lípidos circulantes, especialmente del colesterol y los triglicéridos, lo que denota aumento o disminución de estos.

Por su parte, el término “dislipoproteinemia” incluye cada una de las alteraciones cuantitativas o cualitativas de las lipoproteínas plasmáticas encargadas del transporte de lípidos, que provocan concentraciones anormales de los lípidos en la sangre. Incluye alteraciones en la función de lipoproteínas y puede presentarse, incluso, con normolipidemia. Es el término recomendado porque revela con más exactitud las diferentes alteraciones de las lipoproteínas circulantes.⁽²⁾

Clasificaciones

Existen diferentes formas de clasificar las DLP. Durante décadas se ha utilizado la clasificación de Fredrickson, Levy y Lees, basada en los patrones electroforéticos de las diferentes fracciones lipoproteicas. Desafortunadamente, no permite precisar el diagnóstico etiológico, no es capaz de predecir complicaciones ni informa sobre el pronóstico, por lo que carece de utilidad clínica-terapéutica y en la actualidad está en desuso.^(1,2,5)

Otra forma útil y sencilla de clasificar las DLP es según el fenotipo lipoproteico: hipercolesterolemia, hipertrigliceridemia y dislipidemia mixta. También incluye las hipolipidemias en general, que cursan con concentraciones disminuidas de alguna de las lipoproteínas plasmáticas, de las cuales la hipoalfalipoproteinemia resulta la más frecuente. Esta clasificación se puede establecer a partir de los resultados del perfil lipídico básico.^(1,2,5)

En cuanto a la clasificación etiológica, se subdividen en DLP primarias, debido a causas genéticas, y en DLP secundarias, que corresponden a factores ambientales, tales como: estilo de vida no saludable, fármacos u otras enfermedades o condiciones.^(1,2,5) Esta clasificación es más compleja, ya que requiere de anamnesis detallada, examen físico y complementarios específicos. Su importancia radica en que permite establecer la causa y, a partir de ella, se determinan el pronóstico y el tratamiento específico.

La nueva era de la medicina genómica ha cambiado el paradigma de las DLP. Así, las clasificaciones tradicionales para las hiperlipoproteinemias primarias se han basado en que la mayoría de los trastornos eran monogénicos. Sin embargo, la mayoría de las DLP son en realidad enfermedades mucho más complejas, por lo que se han propuesto nuevas formas de clasificarlas con el conocimiento de sus bases genéticas y, por tanto, se deben ir incorporando a la práctica clínica habitual.^(6,7,8)

En el diagnóstico etiológico de las DLP, el objetivo es identificar si el origen predominante es primario o secundario, al considerar siempre que en la mayoría de ellas la alteración de los lípidos constituye el resultado de una interacción entre factores genéticos y ambientales. El diagnóstico de las secundarias tiene gran relevancia clínica, ya que estas pueden ser la manifestación de una enfermedad subyacente.

Clasificación según su etiología

DLP primarias

Afectan entre un 5 y un 10 % de la población general, aunque esta proporción podría variar según el área o región en particular.⁽¹⁾ Incluye aquellos casos en los que se descartan causas secundarias que, de forma determinante, pueden provocarla. En estas condiciones se asume un mayor tiempo de exposición al trastorno, lo cual determinará un mayor riesgo de complicaciones. A su vez, las DLP primarias se subdividen en poligénicas y monogénicas.

La mayoría de las DLP primarias son de origen poligénico y se deben a la sumatoria de numerosas variantes comunes de pequeño efecto de diferentes cromosomas a lo largo del genoma y que individualmente solo provocan alteraciones lipídicas mínimas, pero en conjunto elevan las diferentes fracciones lipoproteicas de manera indistinguible de las monogénicas. Por ello, la expresión final del trastorno lipídico poligénico presenta diferencias interindividuales importantes.^(7,8)

Por su parte, existen al menos 25 DLP monogénicas causadas por mutaciones en un solo gen, con un patrón de herencia mendeliana autosómica dominante, codominante o recesivo. Las variantes patogénicas en diferentes genes podrían producir un fenotipo idéntico, como en los casos de hipercolesterolemia familiar. En otros casos hay mutaciones contrastantes, en las cuales la ganancia o pérdida de función en el mismo gen causa fenotipos opuestos, como en los genes APOB y PCSK9⁽⁸⁾ (tabla 1).

Tabla 1 - Principales dislipoproteinemias primarias

I. Hiperlipoproteinemias monogénicas
Hipercolesterolemias
- Hipercolesterolemia familiar por variantes en los genes LDLR, APOB y PCSK9 - Hipercolesterolemia autosómica recesiva (LDLRAP1) - Hipercolesterolemia familiar atípica (APOE) - Sitosterolemia (ABCG5, ABCG8) - Xantomatosis cerebrotendinosa (CYP27A1) - Deficiencia de colesterol-7-alfa-hidroxilasa (CYP7A1)
Hipertrigliceridemias
- Deficiencia de lipasa lipoproteica o síndrome de hiperquilomicronemia familiar (LPL) - Deficiencia de apolipoproteínas C-II y A-V (APOC2, APOA5) - Hipertrigliceridemia por deficiencia de GPIHBP1 y LMF1 - Hipertrigliceridemia infantil transitoria (GPD1)
Hiperlipoproteinemias mixtas
- Deficiencia de lipasa ácida lisosomal o enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol (LIPA) - Deficiencia de lipasa hepática (LIPC)
Hipoalfalipoproteinemias
- Deficiencia de CEPT y de receptores <i>scavenger</i> de clase B tipo 1 (SR-BI) (CEPT, SCARB1)

- Deficiencia de Apo C-III (APOC3)
II. Hipolipidemias monogénicas
Hipobetalipoproteinemias
- Abetalipoproteinemia o síndrome Bassen–Kornzweig (MTTP) - Hipobetalipoproteinemia (APOB) - Deficiencia de PCSK-9 (PCSK9) - Enfermedad por retención de quilomicrones o enfermedad de Anderson (SAR1B) - Hipolipidemia familiar combinada (ANGPTL3)
Hipoalfalipoproteinemias
- Analfalipoproteinemia o enfermedad de Tangier (ABCA1) - Deficiencia de lecitinaciltransferasa de colesterol (LCAT) - Enfermedad por ojo de pez (LCAT) - Deficiencia de Apo A-I (APOA1)
III. Dislipidemias poligénicas
- Hipercolesterolemia poligénica - Hiperlipidemia familiar combinada - Hipertrigliceridemia familiar - Síndrome de hiperquilomicronemia multifactorial
IV. DLP complejas
- Hiperlipoproteinemia (a) - Disbetalipoproteinemia familiar (APOE)
*entre paréntesis los genes relacionados con la condición. PCSK-9: proproteína convertasa de subtilisina a kepsina 9 CEPT: proteína de transferencia de ésteres de colesterol, Apo: apolipoproteína, GPIHBP1: proteína 1 de unión a las lipoproteínas de alta densidad anclada en el glicosilfosfatidilinositol, LMF1: factor 1 de maduración de lipasa

DLP secundarias

Se define como la DLP que se produce en presencia de una causa subyacente capaz de producir el trastorno lipídico. Se caracteriza por presentar el cuadro clínico de la enfermedad o condición que la provoca asociado al trastorno lipídico en estudio. Con frecuencia puede coexistir con causas primarias, lo que agrava la expresión fenotípica y complejiza el diagnóstico. La eliminación o modificación de la causa

subyacente, en teoría, debería normalizar el perfil lipídico. Si el trastorno lipídico persiste, debe motivar una nueva evaluación y una posible reclasificación.^(1,2,9,10)

Algunas de las causas que promueven la aparición de DLP (tabla 2) pueden no ser suficientes para provocar una alteración clínicamente relevante del perfil lipídico; por el contrario, en algunos pacientes las causas secundarias pueden resultar suficientes para causar un fenotipo grave. Sin embargo, su presencia sobre una base de riesgo poligénico predisponente puede desencadenar la expresión clínica del trastorno lipídico.⁽¹⁰⁾

Cuando este fenotipo se agrupa en familias, podría apuntar a la presencia de una herencia mendeliana, pero en realidad son factores ambientales que agravan un trastorno poligénico. La expresión fenotípica final en el paciente resultará de la compleja interacción de factores genéticos y ambientales, como DLP multifactoriales.

Tabla 2 - Principales dislipoproteinemias secundarias

I. Fármacos	
- ciclosporina, rapamicina, sirolimus, everolimus	- glucocorticoides
- antirretrovirales	- colestiramina
- antipsicóticos	- esteroides anabólicos
- tamoxifeno	- amiodarona
- diuréticos tiazídicos y de asa	- fenitoína
- betabloqueantes no selectivos	- retinoides
- isotretinoína	- asparaginasa
- interferón	
II. Endocrinas	
- hipotiroidismo	- obesidad
- diabetes mellitus	- hipercortisolismo endógeno
- síndromes de resistencia a la insulina	- hipogonadismo

- acromegalia	- hiperprolactinemia
- déficit o exceso de hormona de crecimiento	- terapia hormonal de reemplazo / anticoncepción / reafirmación de género
- exceso de catecolaminas	- hiperaldosteronismo
- síndrome de ovario poliquístico	
III. Relacionadas con hábitos tóxicos y estilos de vida	
- alcoholismo	- dietas hipercalóricas
- sedentarismo	- estrés
- dieta cetogénica	- tabaquismo
IV. Otras	
- síndrome nefrótico	- porfiria aguda intermitente
- colestasis hepática	- gammopatías monoclonales
- anorexia nerviosa	- lupus eritematoso sistémico
- glucogenosis	- artritis reumatoide
- hepatoma	- embarazo
- enfermedad renal crónica	- síndrome nefrótico
- trasplante renal	- sida
- hepatitis aguda	- derivación ileal

Abordaje clínico

La estrategia general para el diagnóstico de las DLP incluye confirmar la presencia del trastorno lipídico a partir del perfil lipídico y realizar una detallada anamnesis médica y un minucioso examen físico, así como la realización de otros estudios complementarios.

En la historia clínica del paciente se recogen de forma ordenada los síntomas y signos que constituyen el procedimiento habitual para establecer un diagnóstico

clínico.^(2,11,12) Es necesario explorar situaciones que confieran un riesgo cardiovascular añadido o que orienten hacia una posible presentación familiar. El siguiente paso consiste en orientar la presunta etiología, por lo que se deben descartar las causas secundarias, que suelen ser muy frecuentes en la población general, aunque no resulta raro, la coexistencia de alguna causa secundaria en pacientes que cumplen con los criterios de una forma primaria. La detección de una DLP de origen genético implica la necesidad de efectuar una pesquisa de trastorno lipídico en otros miembros de la familia.⁽¹³⁾

Anamnesis médica

La exploración clínica a través de preguntas al paciente con DLP y sus familiares permite establecer una relación de confianza dirigida a mejorar la precisión diagnóstica del trastorno lipídico. En este sentido se deberá precisar:

- Antecedentes patológicos familiares (APF): se explora la presencia de otros miembros de la familia con trastornos lipídicos, precisando la etapa de la vida y la gravedad de esta, aunque con frecuencia estos datos son desconocidos o no bien precisados. Además, son de gran interés los APF de diabetes mellitus tipo 2, de pancreatitis aguda por hipertrigliceridemia y de ECVA prematura (hombres ≤ 55 años y mujeres ≤ 65 años) que incluyen el síndrome coronario agudo, la cardiopatía isquémica crónica establecida (infarto de miocardio, angina y revascularización coronaria), el accidente cerebrovascular isquémico, el accidente isquémico transitorio, la enfermedad arterial periférica y la muerte cardíaca súbita. Estos APF tienen mayor valor cuando aparecen en familiares de primer grado (padre, madre, hijos o hermanos) y siempre se intentará identificar un posible patrón de herencia mendeliana en presencia de varios familiares afectados, aunque los patrones poligénicos son los más frecuentes como causa de DLP.^(8,11)
- Antecedentes patológicos personales (APP): se deben identificar los APP de la persona y sus respectivos tratamientos, ya que podrían ser la causa de la DLP en estudio. Asimismo, es necesario precisar las características de cada uno de los hallazgos identificados y no solo su presencia, como el nivel de control de la diabetes mellitus, la presencia de una disglucemia oculta o el antecedente de pancreatitis (número de episodios). Los APP de hepatopatía crónica o de daño renal podrían ser la causa del trastorno en estudio^(8,9,11) (tabla 2).

Debe registrarse la presencia de enfermedades sistémicas con carga inflamatoria crónica de bajo grado, como psoriasis, enfermedad por el virus de la inmunodeficiencia humana, artritis reumatoide, lupus eritematoso sistémico y las neoplasias, que por sí mismas o por su tratamiento, aumentan el riesgo de alteraciones lipídicas y de ECVA. Otro aspecto importante a considerar relacionado con la mujer y las etapas de la vida son los antecedentes de síndrome de ovario poliquístico, la falla ovárica prematura, la edad de la menopausia y el uso de terapias hormonales.^(8,9,11,12)

Detectar la presencia de otros factores de riesgo cardiovascular que puedan coexistir con el trastorno lipídico permitirá estratificar el riesgo cardiovascular del individuo. En este contexto, las enfermedades crónicas asociadas a las DLP justifican la presencia del trastorno lipídico, pero debe considerarse que son causas que no se pueden eliminar, sino, controlar la condición para minimizar el impacto en el metabolismo lipídico. Además, influyen de forma adicional como modificadores del riesgo cardiovascular en el paciente, aspecto crucial en la evaluación integral del paciente. Por su parte, los fármacos pueden actuar como verdaderos causantes o simplemente exacerbar el trastorno. Las dosis, el tiempo de uso, la vía de administración, entre otros factores, determinan la aparición y gravedad de la DLP secundaria a fármacos.^(8,9,11,12)

La indagación sobre los estilos de vida de la persona orienta sobre la causa del trastorno lipídico en estudio. Así, las características de la alimentación constituyen un aspecto crucial en la evaluación. Se debe interrogar sobre la cantidad y calidad por grupos de alimentos. Así, las dietas hipercalóricas y alimentos ultraprocesados pueden ser la causa del trastorno lipídico o incluso, agravar una DLP de otra etiología. Con respecto a los hábitos tóxicos, se debe cuantificar el consumo de alcohol, precisar el número de cigarrillos al día y los años de tabaquismo.⁽¹⁴⁾

La mayoría de las personas con DLP están asintomáticas, de ahí la importancia de su búsqueda en personas de riesgo. Sin embargo, una vez identificada, se debe explorar el aumento de peso, los síntomas asociados a episodios isquémicos que hayan podido pasar desapercibidos o no diagnosticados aún, como los déficits neurológicos transitorios, precordalgia con el esfuerzo, palpitaciones, disnea o claudicación intermitente.

En presencia de hipertrigliceridemia grave se deberá indagar la presencia de dolor abdominal. La historia de dolor abdominal y diarrea crónica desde la infancia orienta hacia la presencia de hiperquilomicronemia. La presencia de tenosinovitis, pérdida de visión cromática, amaurosis fugaz o síntomas neurológicos variados en

presencia de una alteración lipídica no es frecuente, pero su aparición podría ser importante para el diagnóstico etiológico. El hipotiroidismo es una causa frecuente de DLP secundaria y, a través del interrogatorio, puede sospecharse.⁽¹⁵⁾

Examen físico

El examen físico general, regional y por aparatos permite evaluar la presencia de alteraciones relacionadas con las DLP. Debe registrarse la antropometría: el peso, la talla, la circunferencia de la cintura y calcular el índice de masa corporal (IMC) y el índice cintura-talla para precisar el incremento de la adiposidad y su localización.

En la exploración física se debe buscar intencionadamente la presencia de acantosis nigricans, que orienta sobre resistencia a la insulina. La exploración cardiocirculatoria básica en el paciente dislipidémico incluye la medición de la presión arterial, la búsqueda de soplos y la presencia, intensidad y simetría de los pulsos arteriales. Debe recogerse el hallazgo de bocio y organomegalia (hepatomegalia y/o esplenomegalia).^(8,9,11)

En el examen de piel y mucosas se debe buscar de forma intencionada la presencia de depósitos extravasculares de lípidos, en particular cuando se sospechan causas primarias. La presencia de xantomas, su morfología y localización, en muchos casos constituyen un factor diagnóstico de primer nivel. No son patognomónicos de las DLP, pero su presencia orienta el tipo de DLP existente y dependerá de la lipoproteína alterada, de la gravedad o magnitud del trastorno, del tiempo de exposición y de la susceptibilidad individual.^(16,17)

Los xantomas tendinosos se presentan como protuberancias localizadas en tendones, ligamentos y aponeurosis por depósito de colesterol. La localización en el tendón de Aquiles puede estar presente en 15-20 % de los pacientes con hipercolesterolemia familiar. Su identificación se facilita con la flexión del pie y una palpación cuidadosa. La flexión de los dedos facilita la identificación de los xantomas de los tendones extensores de las manos.^(16,17,18,19)

Los xantomas planos son placas ligeramente elevadas, bien circunscritas, de tamaño variable, amarillo-naranjas. Los xantelasmas con frecuencia son bilaterales y simétricos y su asociación con la hipercolesterolemia es menos específica. Se localizan en el canto medial del ojo y son más frecuentes en el párpado superior.

Por su parte, los xantomas estriados palmares son característicos de la disbetalipoproteinemia y la colestasis. La depleción del contenido lipídico dentro de los xantomas y xantelasmas se correlaciona con el descenso en los niveles de colesterol circulantes.⁽¹⁷⁾

Los xantomas eruptivos aparecen por hipertrigliceridemia. Son pápulas pequeñas de 2-5 mm, aspecto de cabeza de alfiler, morbiliformes, amarillas de centro blanco con base eritematosa. Suelen ser confluentes o en racimos y aparecen en zonas de presión.⁽²⁰⁾

Los xantomas tuberosos son neoformaciones irregulares de consistencia firme y límites netos, indolores y poco móviles. Miden de 0,5 a 2,5 cm o más. Se localizan en zonas de presión como las superficies extensoras, codos, rodillas, glúteos, palmas, abarcan hasta el tejido celular subcutáneo.⁽¹⁷⁾

El arco corneal en menores de 45 años está presente en el 30-35 % de los pacientes con hipercolesterolemia familiar. Es un anillo de color grisáceo en la periferia corneal por depósito de sustancias lipoides, dejando un espacio no afectado respecto al limbo esclerocorneal.^(1,8,21) En presencia de hiperquilomicronemia se debe evaluar el fondo de ojo en busca de lipemia retinalis. Se caracteriza por un disco óptico pálido, rosado salmón, con aspecto lechoso de las vénulas y arteriolas.⁽¹⁾

Los hallazgos del examen físico deben contrastarse con el perfil lipídico para una mejor interpretación en el proceso diagnóstico. La presencia de xantomas no es patognomónica y otras entidades clínicas pueden asociarse con xantomatosis normolipémica.

Recomendaciones

- El enfoque diagnóstico del paciente con DLP debe incluir la clasificación de la DLP según el fenotipo lipídico y la etiología.
- En todos los pacientes con trastornos lipídicos se realizará la historia clínica con énfasis en la anamnesis y el examen físico orientados al diagnóstico, a la estratificación del riesgo cardiovascular del individuo y la repercusión de la enfermedad.

Conclusiones

En resumen, las DLP representan un desafío clínico de gran relevancia por su impacto en la salud metabólica y cardiovascular. El diagnóstico clínico implica un abordaje integral indispensable para modificar el curso de la enfermedad y reducir la carga de complicaciones asociadas. Esta estrategia trasciende la mera corrección de parámetros bioquímicos y el método clínico se erige como la herramienta fundamental para este propósito. Se concluye que el diagnóstico clínico de las DLP es un proceso de integración clave en la práctica asistencial, por lo que se proponen recomendaciones orientadas a este abordaje.

Referencias bibliográficas

1. Chait A, Witztum JL, Ginsberg HN. Disorders of lipoprotein metabolism. In: Melmed S, Auchus RJ, Goldfine AB, Rosen CJ, Kopp P, ed. Williams Textbook of Endocrinology. 15th ed. Philadelphia: Elsevier; 2025. p. 1626-74.
2. Hadad AN, Pérez LM. Primer consenso nacional de dislipoproteinemias: Guía nacional para la prevención, detección, diagnóstico y tratamiento de las dislipoproteinemias. Rev Cubana de Endocrinol. 2006 [acceso 10/05/2024];Supl. 17(4):1-31. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/end/vol17_4_06/endsu406.htm
3. Cheeley MK, Kirkpatrick CF, Brown EE, Dixon DL, Gunter H, Osborn DS, et al. Multidisciplinary teams in clinical lipidology and cardiometabolic care: A National Lipid Association Expert Clinical Review. J Clin Lipidol. 2025;19(4):737-47. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2025.05.002>
4. Surma S, Shapiro MD, Banach M. Breaking new ground in lipid management: Insights from the 2024 American College of Cardiology Scientific Sessions. Pharmacol Res. 2024;205:107246. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.phrs.2024.107246>
5. Real JT, Ascaso JF. Metabolismo lipídico y clasificación de las hiperlipemias. Clin Inv Arterioscl. 2021;33:3-9. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.arteri.2020.12.008>

6. Civeira F, Arca M, Cenarro A, Hegele RA. A mechanism-based operational definition and classification of hypercholesterolemia. *J Clin Lipidol*. 2022;16:813-21. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2022.09.006>
7. Candás B, Padró A, Esteve V. Bases genéticas de las hipertrigliceridemias. *Clínica e Investigación en Arteriosclerosis*. 2021;3:14-19. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.arteri.2021.03.003>
8. Hegele RA, Borén J, Ginsberg HN, Arca M, Aversa M, Binder CJ, et al. Rare dyslipidaemias, from phenotype to genotype to management: a European Atherosclerosis Society task force consensus statement. *Lancet Diabetes Endocrinol*. 2020;8:50-67. DOI: [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(19\)30264-5](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(19)30264-5)
9. Viñals C, Zambón D, Yago G, Domenech M, Ortega E. Hipertrigliceridemias secundarias. *Clin Investig Arteriosclerosis*. 2021;33:29-36. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.arteri.2021.02.006>
10. Yanai H, Yoshida H. Secondary dyslipidemia: its treatments and association with atherosclerosis. *Global Health & Medicine*. 2021;3(1):15-23. DOI: <https://doi.org/10.35772/ghm.2020.01078>
11. Candás B, Pocoví M, Romero C, Vella JC, Esteban M, Castro MJ, et al. Estrategia para el diagnóstico de las dislipidemias. Recomendación 2018. *Rev Lab Clin*. 2019;12(4): e21-e33. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.labcli.2019.03.001>
12. Pavía-López AA, Alcocer-Gamba MA, Ruiz-Gastelum ED, Mayorga-Butrón JL, Mehta R, Díaz-Aragón FA, et al. Guía de práctica clínica mexicana para el diagnóstico y tratamiento de las dislipidemias y enfermedad cardiovascular aterosclerótica. *Arch Cardiol Mex*. 2022;92(Supl):1-62. DOI: <https://doi.org/10.24875/ACM.M22000081>
13. Daley D, Ayoub A, Akyea RK, L'Esperance V, Silva L, Wierzbicki AS, et al. Systematic identification of familial hypercholesterolaemia: An updated systematic review and meta-analysis. *Atherosclerosis*. 2025;413:120625. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2025.120625>
14. Kirkpatrick CF, Sikand G, Petersen KS, Anderson CAM, Aspry KE, Bolick JP, et al. Nutrition interventions for adults with dyslipidemia: A Clinical Perspective from the National Lipid Association. *J Clin Lipidol*. 2023;17(4):428-51. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2023.05.099>
15. Saadatagah S, Larouche M, Naderian M, Nambi V, Brisson D, Kullo IJ, et al. Recognition and management of persistent chylomicronemia: A Joint Expert Clinical Consensus by the National Lipid Association and the American Society for

- Preventive Cardiology. J Clin Lipidol. 2025;19(4):723-36. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2025.03.012>
16. Tada H, Nohara A, Kawashiri MA, Takamura M. Impact of Achilles tendon on diagnosis and phenotypes of familial hypercholesterolemia. Curr Opin Lipidol. 2025;36(4):163-9. DOI: <https://doi.org/10.1097/MOL.0000000000000992>
17. Zak A, Zeman M, Slaby A, Vecka M. Xanthomas: Clinical and pathophysiological relations. Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc, Czech Repub. 2014;158(2):181-8. DOI: <https://doi.org/10.5507/bp.2014.016>
18. Squier K, Scott A, Hunt MA, Brunham LR, Wilson DR, Screen H, et al. The effects of cholesterol accumulation on Achilles tendon biomechanics: A cross-sectional study. PLoS ONE. 2021;16(9):e0257269. DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0257269>
19. Koopal C, Visseren FL, Marais AD, Westerink J, Spiering W, Tendon xanthomas: not always Familial Hypercholesterolemia. J Clin Lipidol. 2016; 10(5):1262-5. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2016.05.005>
20. Rohith G, Rajesh BS, Keerthi AR, Anandhi A. Hypertriglyceridaemic pancreatitis with eruptive xanthomas. BMJ Case Rep. 2021;14:e241970. DOI: <https://doi.org/10.1136/bcr-2021-241970>
21. Murai K, Kataoka Y, Ray KK, Funabashi S, Hori M, Ogura M, et al. Corneal arcus and Achilles tendon thickness reflect circulating lipoprotein(a) levels in familial hypercholesterolemia: Implication for predicting future cardiovascular events. J Clin Lipidol. 2025;19(5):1273-83. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2025.07.010>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.