**Tabla 1. Genes implicados en Hipercolesterolemia Familiar (HF).**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Gen | Locus (ubicación ) | Fenotipo |
| *LDLR* | **19p13.1-13.3** | **Acumulación de colesterol en sangre y formación de placas ateroscleróticas.** |
| *APOB* | **2p24-23** | **Aumento de colesterol en sangre.** |
| *PCSK9* | **1p32** | **Relacionado con la Hipercolesterolemia autosómica dominante (HAD) y elevación de los niveles de colesterol en sangre.** |
| *LDLRAP1/ARH* | **1p36-35** | **Relacionado con la Hipercolesterolemia autosómica recesiva (HAR) y acumulación del receptor de LDL en membranas celulares.** |
| *APOE* | **19q13.32** | **Relacionado con Hipercolesterolemia autosómica dominante (HAD) y con la deposición excesiva de colesterol en tejidos.** |