

IMPORTANCIA DE LA DIETA EN EL SÍNDROME DE QUILOMICRONEMIA FAMILIAR (FCS)

IMPORTANCIA DE LA DIETA EN EL SÍNDROME DE QUILOMICRONEMIA FAMILIAR (FCS)



- **¿Qué es el Síndrome de Quilomicronemia familiar?**
 - El FCS es una afección de herencia autosómica recesiva, cuya característica fundamental es la hipertrigliceridemia, originada por la ausencia o deficiencia de lipoproteinlipasa (LPL)¹.
- Como consecuencia de la alteración de los lípidos, se verifica un alto riesgo de pancreatitis a repetición y compromiso de otros órganos¹.

Aspectos fundamentales del FCS¹⁻³

FCS

TG >880
mg/dl

Pancreatitis a
repetición y/o
dolor abdominal
recurrente

Hepatomegalia,
esplenomegalia,
xantomas
eruptivos

Deficiencia
de LPL

LPL: lipoproteinlipasa; FCS: síndrome de hiperquilomicronemia familiar; TG: triglicéridos

Diagnóstico y características:¹

- El diagnóstico del FCS se fundamenta clínica y genéticamente mediante la búsqueda de mutaciones en el gen que codifica para la LPL o en alguno de los siguientes genes necesarios para el correcto funcionamiento de dicha enzima (*LMF1*, *ApoC2*, *GPI-HBP1*, *ApoA5*).
- Ciertas condiciones comórbidas (uso de corticoides o estrógenos, consumo de alcohol) pueden agravar la hipertrigliceridemia.
- Debido a la patogenia del FCS, los tratamientos hipolipemiantes convencionales no son habitualmente efectivos.

La distribución calórica requiere una restricción del aporte de lípidos¹.

- Dicho contenido no debe exceder el 15 % del valor calórico total, a expensas fundamentalmente de ácidos grasos, tanto de cadena corta como de cadena larga.

Distribución de las calorías de la dieta en pacientes con FCS¹

Reducción del contenido graso

< 15 %

del valor calórico total

DISTRIBUCIÓN DE LA DIETA

10-15 %

Ácidos grasos de
cadena corta
y larga

< 60 %

Hidratos de
carbono complejos

25-30 %

Proteínas
en alimentos con nulo
o bajo contenido graso

- La restricción de lípidos debe motivar una vigilancia de la ingesta de micro y macronutrientes¹.

Medidas dietarias adicionales en los pacientes con FCS^{1,3}

RESTRICCIÓN DE LÍPIDOS DE LA DIETA

Eventual
suplemento de TG
de cadena media
6 a 12 carbonos)

Adecuada ingesta de vitaminas
liposolubles (A, D, E, K)

Eventual suplemento acorde
al grupo etario



Las dietas con muy bajo aporte
de lípidos son de difícil
cumplimiento y la tasa de
adherencia es reducida³.



El asesoramiento nutricional y
el enfoque multidisciplinario son
piezas fundamentales en el manejo
de estos pacientes en todos los
estadios de la enfermedad³.

Abordaje multidisciplinario de los pacientes con FCS³

PACIENTE CON FCS



Clínico/Pediatra



Nutricionista



Gastroenterología



Endocrinología
/ Lipidología



Grupos de
pacientes

Conclusión

- La dieta es un pilar relevante del abordaje de los pacientes con FCS, en el marco de la reducida respuesta al tratamiento farmacológico hipolipemiante convencional¹.
- El programa nutricional de cada paciente requiere un enfoque personalizado por profesionales experimentados, para evitar la deficiencia de vitaminas liposolubles, entre otros nutrientes esenciales¹.

Bibliografía

1. Williams L, Rhodes KS, Karmally W, et al. Familial chylomicronemia syndrome: Bringing to life dietary recommendations throughout the life span. J Clin Lipidol. 2018; 12(4): 908-919.
2. Strokes E, Moulin P, Parhofer K, et al. Diagnostic algorithm for familial chylomicronemia syndrome. Atherosclerosis Supplements 2017; 23: 1-7.
3. Falko JM. Familial chylomicronemia syndrome: a clinical guide for endocrinologists. Endocrine Practice. 2018; 24(8): 756-763.