

# 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 hereditaria autosómica recesiva, cuya característica fundamental es la hipertrigliceridemia, originada a partir de una deficiencia en la enzima lipoproteína lipasa (LPL) u otras proteínas necesarias para la función LPL adecuada.<sup>1</sup>
- Como consecuencia de la alteración de los lípidos, se verifica un alto riesgo de pancreatitis a repetición y compromiso de otros órganos<sup>1</sup>.

## Aspectos fundamentales del FCS<sup>1-3</sup>

**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:<sup>1</sup>

- 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*, *GPIHBP1*, *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 lípidos<sup>1</sup>.

- 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 FCS<sup>1</sup>

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 macronutrientes<sup>1</sup>.

## Medidas dietarias adicionales en los pacientes con FCS<sup>1,3</sup>

### 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 reducida<sup>3</sup>.



El asesoramiento nutricional y el enfoque multidisciplinario son piezas fundamentales en el manejo de estos pacientes en todos los estadios de la enfermedad<sup>3</sup>.

# PACIENTE CON FCS



Clínico/Pediatra



Nutricionista



Gastroenterología



Endocrinología  
/ Lipidología



Cardiología



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 convencional<sup>1</sup>.
- El programa nutricional de cada paciente requiere un enfoque personalizado por profesionales experimentados, para evitar la deficiencia de vitaminas liposolubles, entre otros nutrientes esenciales<sup>1</sup>.

## 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. Stroes 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.