



Introducción al síndrome de quilomicronemia
familiar para pacientes y sus familias



*Eli,
Vive con SQF*

Índice

¿Qué es el SQF? 4

Signos y síntomas de SQF 6

Las personas con SQF no pueden digerir las grasas 10

La pancreatitis es una complicación grave del SQF..... 14

La pancreatitis suele requerir atención de urgencia 16

SQF y otras causas de triglicéridos altos 20

Vivir con SQF 22

Dieta y nutrición 24

No está solo..... 28

Lleve un registro de su progreso 32

¿Qué hay en un nombre?

La SQF recibe muchos nombres diferentes, lo que incluye:¹

- Síndrome de quilomicronemia
- Quilomicronemia familiar
- Hiperlipoproteinemia tipo I/IA
- Deficiencia de lipoproteína lipasa (LPLD)
- Deficiencia de LPL familiar

- Hiperquilomicronemia familiar
- Síndrome de Burger-Grutz
- Hipertrigliceridemia familiar inducida por grasa
- Hiperlipidemia tipo 1 (Fredrickson)

Bienvenido al enfoque de SQF

Vivir con síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) puede ser una experiencia aislante tanto para usted como para sus seres queridos... pero no tiene por qué ser así.

Infórmese sobre el SQF con la información y las herramientas incluidas en este folleto. Su objetivo es proporcionarle el conocimiento que necesita para gestionar su salud.

Asegúrese de compartir esta información con sus amigos y familiares. Es importante establecer una comunidad sólida y de apoyo de personas que entiendan el SQF y puedan apoyarle en el camino.



¿Qué es el SQF?

El síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) es una afección genética en la que el organismo no puede eliminar grasas como los triglicéridos (TG) de la sangre.²

Afecta solo a un pequeño número de personas en todo el mundo. Hay muchas enfermedades raras, por lo que muchos médicos no están familiarizados con el trastorno.¹

Un signo distintivo del SQF es la sangre que parece grasa o “lechosa” (ver la página siguiente) después de una extracción de sangre. Esto se debe a los altos niveles de grasa en la sangre. Las personas que viven con SQF a menudo tienen antecedentes de TG extremadamente elevados (superior a 880 mg/dl o 10 mmol/l) y dolor abdominal intenso. Una complicación grave del SQF es la pancreatitis, que puede ser potencialmente mortal.¹

Usted puede ser su mejor defensor

Hay otras personas que entienden su experiencia y con las que puede conectarse. Defienda su salud reconociendo sus síntomas, creando un equipo médico dedicado de proveedores de atención médica y compromiso con un plan holístico para vivir con SQF.

¿Esto se parece a su caso?

- ☐ ¿Tiene antecedentes de TG altos o extremadamente altos (superior a 880 mg/dl o 10 mmol/l) incluso con medicación y siguiendo una dieta baja en grasas?
- ☐ ¿Alguien de su familia tiene antecedentes de TG altos o un trastorno lipídico genético?
- ☐ ¿Alguna vez le han dicho que tiene un trastorno genético de los lípidos, de los TG o de las grasas?
- ☐ ¿Se le ha diagnosticado pancreatitis que requiere acudir a urgencias u hospitalización?
- ☐ ¿Tiene dolor frecuente en el abdomen o la parte inferior de la espalda?



Signos y síntomas de SQF

El síndrome de quilomironemia familiar (SQF) es un trastorno genético, lo que significa que siempre está con usted.² La edad a la que los pacientes muestran por primera vez síntomas y los tipos de síntomas que experimentan pueden variar. Algunas personas pueden tener signos de advertencia evidentes de SQF cuando son jóvenes. Otras personas pueden no sentir nada hasta la edad adulta.^{3,4}

Primeros signos y síntomas

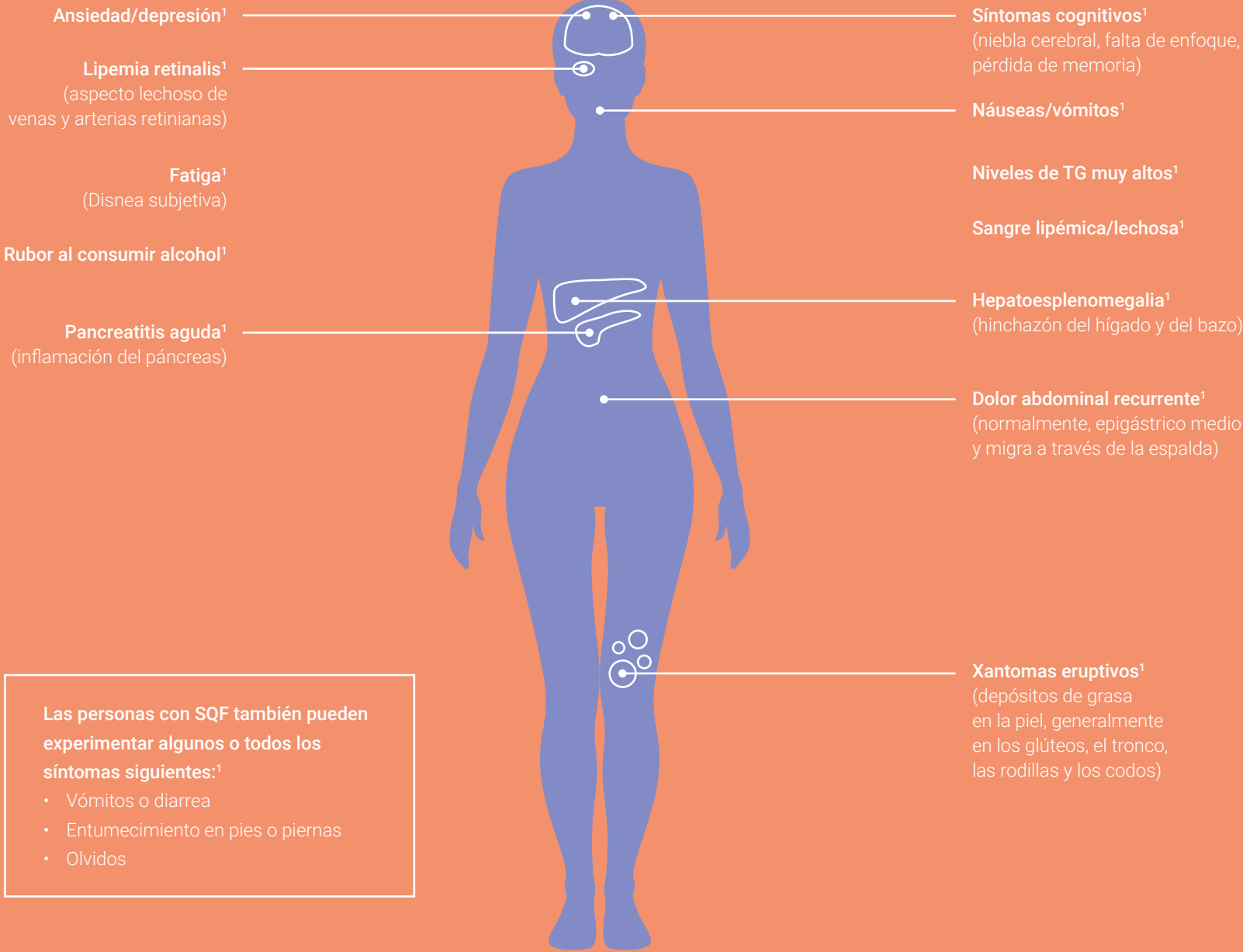
A veces, el primer signo clínico de SQF es una **extracción de sangre que parece “lechosa”**. El primer síntoma físico puede ser **dolor abdominal intenso**. Los niveles de triglicéridos (TG) se consideran “normales” cuando son inferiores a 150 mg/dl (1.7 mmol/l).⁵ Las personas con SQF tienen TG extremadamente altos que pueden aumentar hasta 10,000 mg/dl (113 mmol/l) o más incluso después de la medicación y siguiendo una dieta baja en grasas.¹

Peligros de TG altos

Los TG constantemente elevados pueden provocar otros problemas de salud, como **esteatosis hepática, agrandamiento del hígado, agrandamiento del bazo y pancreatitis**.¹

SQF y pancreatitis

La complicación más grave del SQF es la pancreatitis, que puede ocurrir cuando los TG son muy altos.⁷ El páncreas produce hormonas, como la insulina, regula el azúcar en la sangre y ayuda a eliminar las grasas de la sangre. El páncreas se inflama cuando un paciente tiene pancreatitis. Es extremadamente doloroso y puede empeorar rápidamente. Los ataques repetidos de pancreatitis pueden provocar daños orgánicos a largo plazo, diabetes insulín dependiente o incluso la muerte.^{1,3,4,9}



La historia de Lindsey

“

Me diagnosticaron síndrome de quilomironemia familiar (SQF) cuando tenía cinco semanas, así que he vivido con esta afección toda mi vida. Lloré mucho de bebé, pero aparte del dolor abdominal, mi SQF fue bastante leve durante toda la infancia.

Mis síntomas cotidianos empeoraron durante la universidad porque estaba estresada todo el tiempo. También empecé a experimentar fatiga intensa que me hizo perderme muchas horas de clase, así que me estresé aún más. En total, he experimentado unos 30 episodios de pancreatitis por los que fui hospitalizada. Lo peor fue cuando tuve pancreatitis y estuve en el hospital durante el cumpleaños de mi padre. Odio preocupar a mis amigos y mi familia. Siempre están preocupados y me siento como una carga.

He tenido algunas complicaciones médicas como resultado del SQF y tengo un dolor sordo y sensación de ardor en el estómago a diario. Hago todo lo que puedo por comer menos de 10 gramos de grasa al día. Me gusta cocinar, pero esto sigue siendo un reto.

El SQF me ha convertido en una persona más fuerte. Como resultado de esta afección, soy independiente y muy positiva.

Y lo que es más importante, soy una defensora de otras personas como yo. El SQF nunca se interpondrá en mi camino.

”



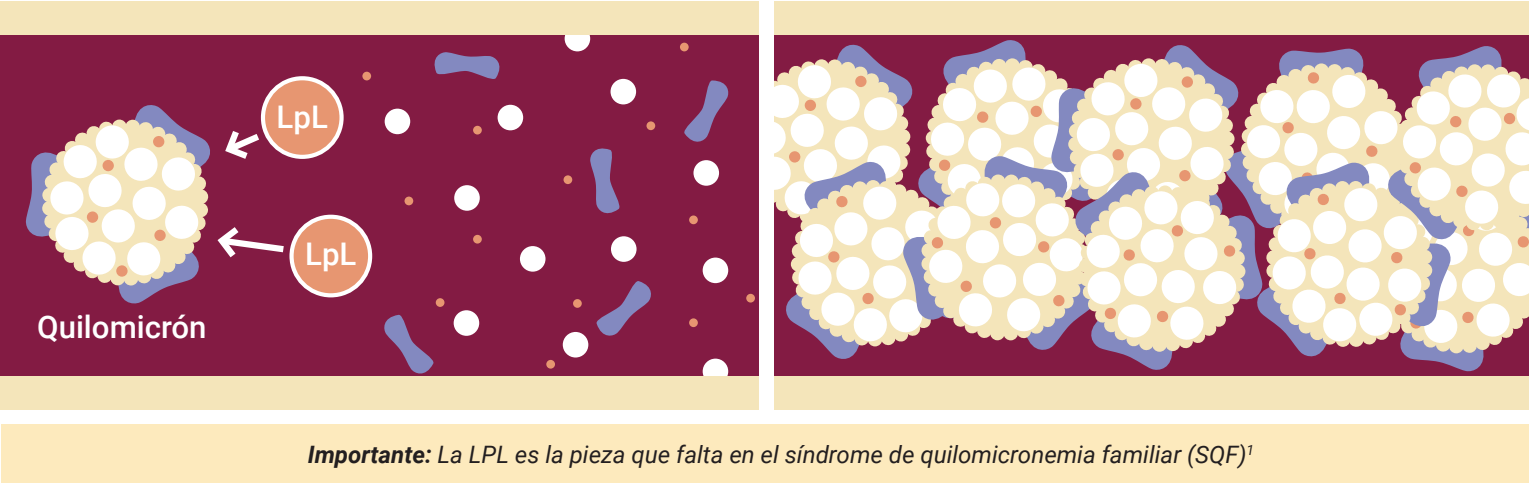
Lindsey

es una paciente con SQF, nutricionista y copresidente del grupo de defensa del paciente de la FCS Foundation

Las personas con SQF no pueden eliminar las grasas de la sangre

Los niveles de TG se reducen cuando se eliminan los quilomicrones de la sangre

Los alimentos con alto contenido en grasas (es decir, tocino, leche entera y almendras) o con alto contenido de azúcar (es decir, gaseosas, alcohol y jugos) tienen o aumentan un tipo de grasa llamada triglicéridos (TG) en la sangre. Después de comer, los TG de estos alimentos se envasan en estructuras llamadas **quilomicrones**.¹



La lipoproteína lipasa (LPL) es una enzima que ayuda a digerir las grasas. Descomprime los quilomicrones voluminosos (véase la página siguiente) y procesa la grasa para que nuestro cuerpo pueda utilizar los subproductos para obtener energía. La imagen del vaso sanguíneo anterior muestra el importante papel que desempeña la LPL en la digestión de los quilomicrones.^{1,2,8}

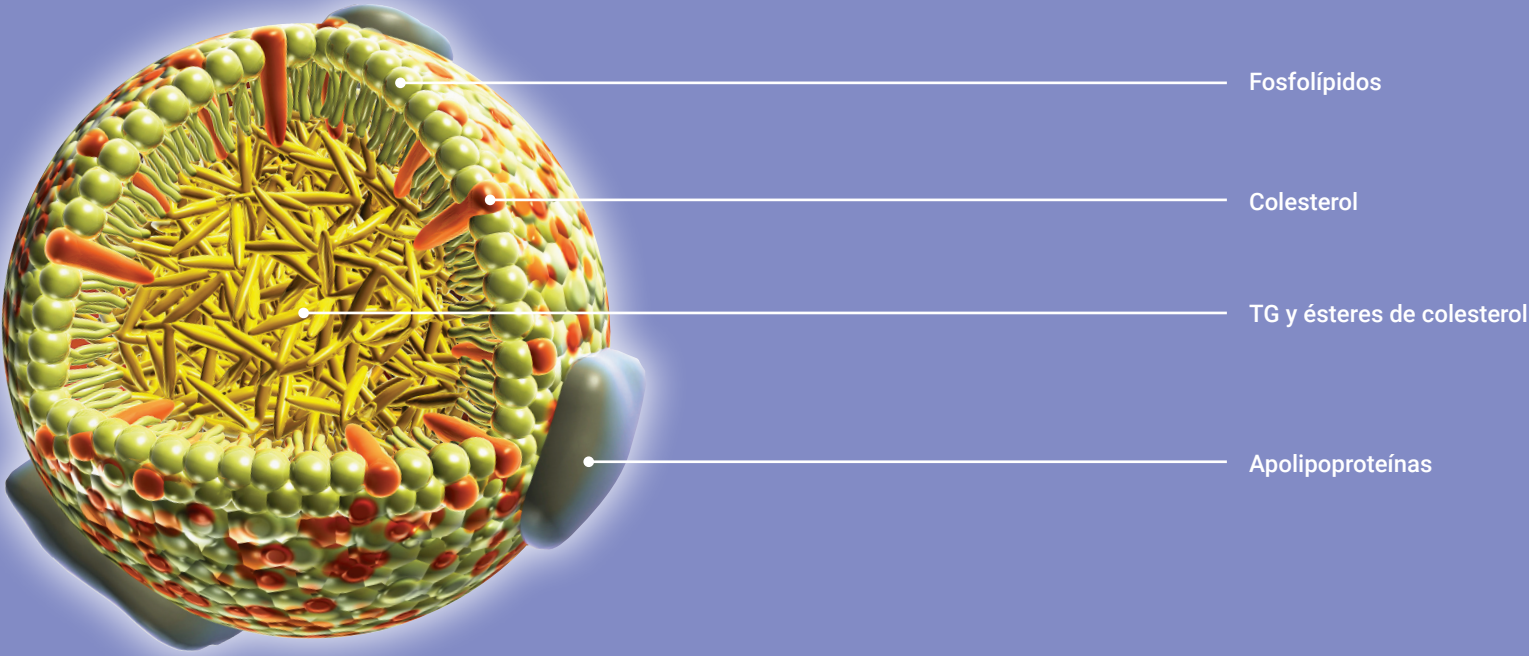
Las personas con SQF no pueden eliminar los TG de la sangre debido a la ausencia o alteración de la LPL.¹ Como resultado, la grasa se acumula en su sangre en forma de quilomicrones. Esta acumulación se denomina quilomicronemia, como ilustra la imagen anterior.^{1,2,8}

Quilomicrones

¿Cómo mide los niveles de quilomicrones y TG?¹

Dado que los quilomicrones se componen principalmente de triglicéridos (TG), la medición de los TG puede informar a su médico si tiene quilomicrones en la sangre. Los TG se miden a partir de una extracción de sangre, normalmente después de un periodo sin comer. Los niveles de grasa en sangre de personas sin aumento de SQF

después de comer y vuelva a la normalidad en un plazo de tres a cuatro horas. **Si tiene SQF, no puede eliminar las grasas de la sangre.** Esto provoca niveles elevados y sostenidos de TG. **Los niveles muy altos de TG o hipertrigliceridemia (HTG) aumentan el riesgo de pancreatitis inducida por HTG.**



Los quilomicrones están compuestos principalmente por TG y otros tipos de grasa. Este diseño permite que las grasas viajen a través de la sangre.

La historia de Yang

“

Experimenté mis primeros síntomas cuando tenía tres meses. Me llevaron al hospital porque estaba llorando sin cesar, tenía un cuerpo rígido y me negaba a comer. Probablemente fue mi primer episodio de pancreatitis. Los médicos se sorprendieron con el alto contenido en grasas de mi sangre, pero no recibí un diagnóstico específico. Se les dijo a mis padres que no tuvieran más hijos y que yo no viviría mucho.

El dolor abdominal intenso recurrente comenzó a los 10 años de edad y continuó de manera intermitente. Me diagnosticaron pancreatitis por primera vez en la universidad, pero no me hicieron análisis de sangre para confirmar que los triglicéridos (TG) eran la causa. Experimenté pancreatitis recurrente más grave y frecuente que me impidió terminar mi doctorado.

Me encontré con un libro sobre una dieta y recetas para personas con TG altos. En el primer capítulo, enumeraba todos los posibles motivos por los que un paciente podría tener hiperlipidemia, y esto incluía causas genéticas.

No tenía una certeza del 100 % [que fuera SQF] porque no tenía problemas cutáneos, pero enumeraba pancreatitis recurrente y tenía TG altos.

”

Yang
es un paciente con SQF
y científico investigador



La pancreatitis es una complicación grave del SQF

La pancreatitis es una inflamación que se produce cuando las enzimas digestivas se activan de forma inadecuada dentro del páncreas. No se comprende bien por qué sucede esto. Lo que es importante recordar es que **cada ataque puede ser grave y potencialmente mortal**.⁴

Las personas con síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) pueden experimentar episodios recurrentes de pancreatitis que pueden causar daños duraderos en el páncreas o pancreatitis crónica.^{1,3,4,9}

La tercera causa principal de pancreatitis son los triglicéridos altos (TG), o hipertrigliceridemia.⁹ Otras causas más frecuentes son la pancreatitis biliar (cálculos en la vesícula biliar que pasan al conducto biliar y desencadenan pancreatitis) y la pancreatitis por un consumo excesivo de alcohol.

¿Cómo diagnostico la pancreatitis en mis pacientes?

En primer lugar, el paciente presenta dolor abdominal intenso, ¡como si se hubiera disparado una bomba! Esto se desencadena con frecuencia por la comida, pero en ocasiones puede ser de aparición repentina. El segundo hallazgo es una elevación significativa de la amilasa y/o la lipasa, al menos tres veces el límite superior de lo normal. Por último, buscaré evidencia radiológica de inflamación en el páncreas (mediante TC, ecografía o RM). Dos de los tres anteriores constituyen un diagnóstico de pancreatitis aguda.⁴

*Anónimo,
– MD, MMSc, médico especialista en páncreas*

Signos de pancreatitis inducida por niveles elevados de TG

El dolor abdominal puede ser muy intenso, por lo que deberá acudir a urgencias para recibir el tratamiento médico adecuado.

Los posibles signos y síntomas de pancreatitis incluyen:¹⁰

- Dolor intenso en la parte superior del abdomen
- Sensibilidad y dolor abdominal que empeoran después de comer
- Náuseas y vómitos
- Fiebre

NOTA: Solo un profesional médico puede diagnosticar pancreatitis. Si experimenta estos síntomas, busque atención médica inmediatamente. Si la pancreatitis debida a TG altos es un riesgo, colabore con sus médicos para poner en marcha un plan de comunicación de emergencia.



Anne Marie: “El miedo a la pancreatitis siempre estuvo ahí para mí. Cuando Eli cumplió 18 años, recibí la llamada telefónica que esperaba para toda mi vida. “Mamá, me duele el estómago. Estoy muy enfermo, creo que podría tratarse de pancreatitis”. Estaba físicamente enfermo de camino al hospital. Nunca antes lo había visto tan enfermo. No podía dejar de vomitar. Al vivirlo, los primeros tres días en el hospital fueron aterradores. Incluso hubo un momento en que el médico dijo que podría no sobrevivir. Parte del páncreas se había vuelto necrótico y empezó a morir”.

Ron: “Es el peor miedo de un padre tener un hijo en el hospital durante 21 días consecutivos. Casi murió. Fue bastante intenso. Fue necesario ese episodio de dolor para que realmente lo entendiera. Esto fue real”.

*Anne-Marie y Ron
– Cuidadores de personas con SQF*

La pancreatitis inducida por niveles elevados de TG con frecuencia requiere atención de urgencia



¿Qué debo llevar a urgencias?

Es útil tener un paquete de información listo para llevar, especialmente si tiene un diagnóstico de síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) y antecedentes de pancreatitis. Considere traer lo siguiente:

- ☐ **Su historia clínica.**
- ☐ **Una nota del médico.** Si ha recibido un diagnóstico de SQF, lleve una nota de su médico. Esto será especialmente útil si ha tenido visitas repetidas.
- ☐ **Información sobre SQF.** Probablemente sus médicos y enfermeros no conocerán el SQF. Pida a su médico información que podría compartir si tiene que acudir a urgencias.
- ☐ **Una lista de los medicamentos que está tomando.**

Comunicar sus antecedentes médicos al proveedor de atención médica de urgencias

- Conocer su diagnóstico de SQF puede animar a su médico a:
- ☐ Comprobar los niveles de TG en el momento del ingreso o después de un periodo de ayuno.
 - ☐ Aborde sus síntomas y comience la atención médica adecuada.

La pancreatitis inducida por niveles elevados de TG es grave y con frecuencia se maneja bajo supervisión médica. Si está en riesgo, hable con **su médico (p. ej., lipidólogo, endocrinólogo o médico especialista en páncreas) y tenga un plan listo.**

Qué esperar

Los proveedores de atención médica suelen tener preguntas estándar que hacen al ingresar a los pacientes. Esta visión general proporciona una idea de qué esperar.



Pruebas y diagnóstico

Para diagnosticar la pancreatitis, los médicos solicitarán análisis de sangre u orina para ver si tiene niveles elevados de dos enzimas digestivas: amilasa y lipasa.¹¹ Pueden presentarse niveles normales de amilasa y lipasa, lo que puede resultar engañoso.¹² Por eso es **CRUCIAL** que comunique un diagnóstico de SQF a sus proveedores de atención médica durante todos los encuentros.

Preguntas que se le pueden hacer para confirmar un diagnóstico de pancreatitis:

- ☐ ¿Qué ha comido últimamente?
- ☐ ¿Cuánto alcohol ha consumido en los últimos días?
- ☐ ¿Cuál es su nivel de dolor?
- ☐ ¿Ha vomitado?
- ☐ ¿Tiene dolor abdominal o lumbar?
- ☐ ¿Ha experimentado pancreatitis antes?



Tratamiento y manejo

¿Cómo se trata la pancreatitis?⁴

Puede tardar entre varios días y varias semanas en recuperarse de la pancreatitis. El tratamiento estándar a menudo incluye la hospitalización y lo siguiente:

- ☐ Líquidos i.v. para hidratación
- ☐ Medicación para el dolor
- ☐ Reducir los niveles de TG a través de otros tratamientos, si está indicado



Seguimiento

Asegúrese de informar a **todos** los médicos que ve, incluido su médico de cabecera, de que ha tenido pancreatitis. Realice un seguimiento con su equipo de atención de la salud (p. ej., lipidólogo, endocrinólogo o médico especialista en páncreas). Asegúrese de informar a su proveedor de atención médica principal sobre su estancia hospitalaria y traer información sobre el SQF a cualquier visita de seguimiento.

Nota para los cuidadores: Su ser querido que experimenta pancreatitis puede tener pérdida de apetito, cambios de ánimo e irritabilidad. Conocer los signos le ayudará a ofrecer apoyo a su ser querido durante un episodio y la recuperación.

La historia de Nicole

“

Después de años de visitas a urgencias cada 3-4 meses, finalmente encontré al médico que me diagnosticó SQF. Y lo primero que me dijo fue: “No es culpa suya”. Y se me llenaron los ojos de lágrimas. Validó quince años de mi lucha contra esta afección en una frase porque comprendió que esto no es algo que esté causando. Nací con ella. No puedo curarla. No puedo arreglarla. Puedo ayudar a gestionarla de la mejor manera que pueda. Pero esta es una enfermedad para siempre que la gente no conoce.

En realidad, me sentí muy aliviada cuando finalmente nos dimos cuenta de que tenía SQF. Porque ahora sentía que sabía con qué estaba lidiando. Y cuando se sabe lo que es y se le da un nombre, se puede averiguar cómo avanzar con eso.

Lo desconocido fue mucho más difícil para mí que saber que tenía esta enfermedad. Aunque era devastador, aún era mucho mejor saber lo que tenía que no saber.

”



Nicole
Vive con SQF

SQF y otras causas de TG altos

Dado que existen muchas otras causas de triglicéridos altos (TG) y **que el síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) es poco frecuente, a menudo se diagnostica erróneamente o no se diagnostica en absoluto.**⁴

Al examinar a un paciente con TG altos, el médico le hará preguntas para descartar causas frecuentes, como dieta, estilo de vida, medicamentos y problemas médicos no tratados. El gráfico de la página anterior muestra cómo, a través de un proceso de eliminación, ellos:²

- ❑ Eliminarán las causas frecuentes de TG altos y
- ❑ Recopilarán pruebas que respalden un diagnóstico y recomendaciones

Algunos medicamentos pueden aumentar los TG

Varios medicamentos, como el estrógeno, los betabloqueantes y algunos fármacos para la enfermedad mental, pueden aumentar los niveles de TG. Asegúrese de compartir una lista de los medicamentos que está tomando al hablar con su médico.²

Las mujeres y los niños deben tener especial cuidado.

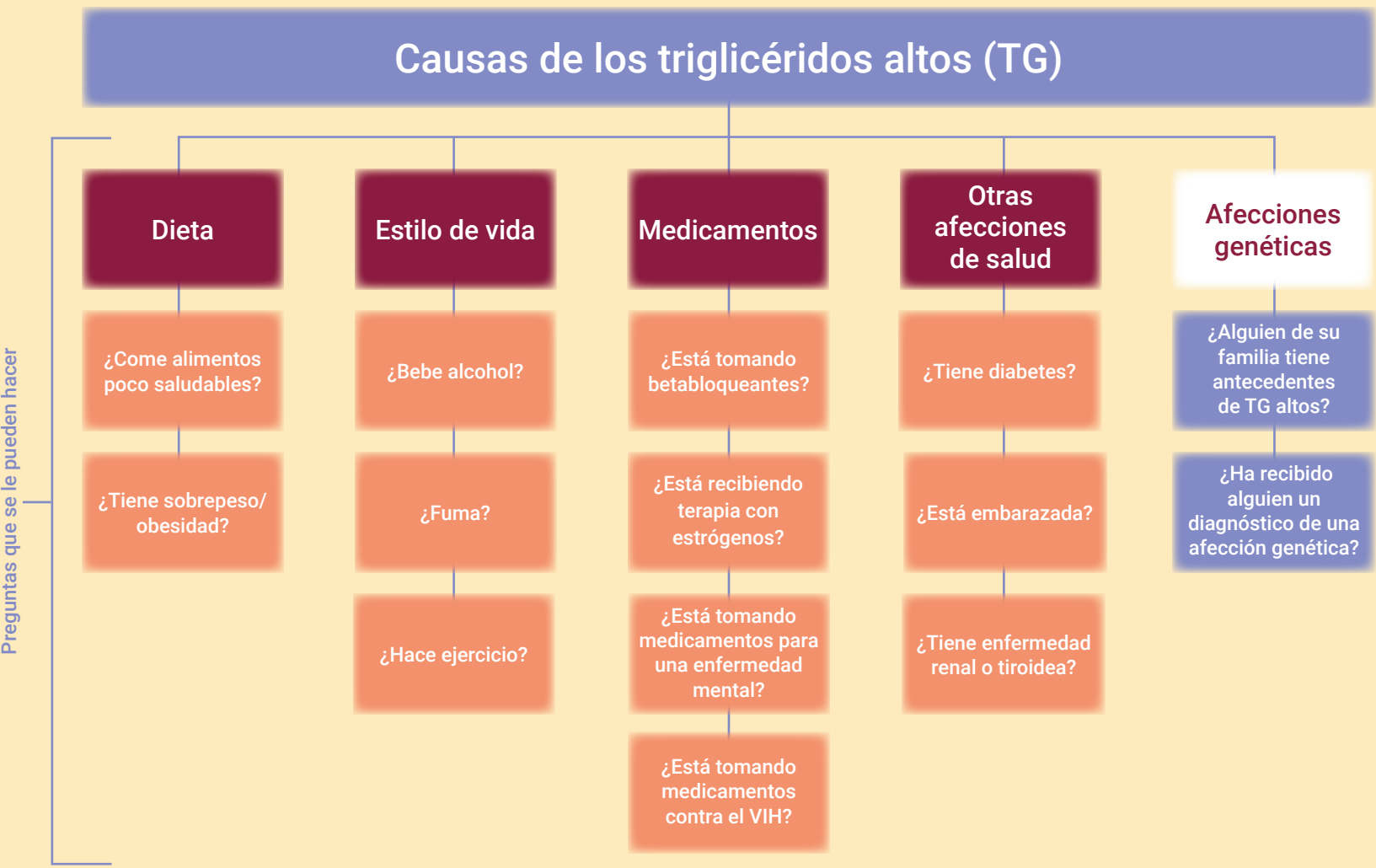
Las mujeres embarazadas presentan fluctuaciones naturales de TG en su tercer trimestre del embarazo, pero las pacientes con SQF pueden tener niveles peligrosamente altos de TG.² Hable con un lipidólogo si se sospecha de SQF.

Los niños pueden recibir un diagnóstico de SQF en la primera infancia.⁴ Trabaje con un lipidólogo y un nutricionista licenciado para asegurarse de que el niño esté recibiendo la nutrición y el apoyo sanitario adecuados.

¿Cuál es el riesgo de SQF para los miembros de mi familia?

El SQF es un rasgo genético recesivo, como el pelo pelirrojo o los ojos azules. Esto significa que solo puede ocurrir si heredas un gen malo de ambos padres.² Si tienes SQF, los miembros de tu familia pueden tener o no el trastorno. Si otra persona de su familia tiene TG altos, es importante que también acuda a un especialista (p. ej., lipidólogo o endocrinólogo).

Los médicos descartan causas frecuentes de TG altos antes de considerar factores genéticos¹



Vive con SQF

El síndrome de quilomicronemia familiar (SQF), como otras afecciones como la enfermedad de Crohn o la celiakía, requiere un estilo de vida y una dieta específicos.¹³ Y a veces esto puede ser difícil. Aprender sobre alimentos, grasas, carbohidratos y triglicéridos (TG) puede ayudar, al igual que desarrollar buenas rutinas y conectar con otras personas.

Una gestión satisfactoria significa implementar hábitos de estilo de **vida holísticos y saludables**. Holística significa tratar a la “persona completa” y no solo los síntomas físicos de una afección. Elija opciones dietéticas **Y** de estilo de vida que fomenten su mejor salud y limiten las que empeorarán su afección.

Actualmente hay disponible un medicamento con receta aprobado por la FDA para pacientes adultos con SQF.

Incluso con esta terapia, el manejo del SQF sigue dependiendo de:¹³

- Restricción de las grasas dietarias y de los carbohidratos simples
- Apoyo multidimensional para ayudar a los pacientes a minimizar la carga de SQF

Más información en knowyourtgs.com/managing-fcs/medications/

Una dieta muy baja en grasas y la abstinencia del alcohol son los primeros pasos críticos del tratamiento.¹³ Hable con su proveedor de atención médica sobre otras estrategias dietéticas y de estilo de vida para ayudar a reducir sus niveles de TG.¹³

Tratamiento médico

Algunos medicamentos pueden ayudar a reducir los TG. La respuesta a los medicamentos reductores de TG varía según el paciente, así que asegúrese de hablar con su médico sobre sus opciones.²



Dieta

- ☐ Consultar a un dietista licenciado para obtener asesoramiento sobre nutrición
- ☐ Aprenda a leer las etiquetas de los alimentos para controlar su ingesta de grasas y calorías
- ☐ Lleve un diario de alimentos para controlar sus hábitos alimenticios
- ☐ Planifique y disfrute de sus comidas en casa y en restaurantes con las opciones de comida recomendadas por su dietista licenciado



Cuerpo

- ☐ Ejercicio 30 minutos, 5 veces a la semana. Consulte siempre a su médico antes de comenzar cualquier programa de ejercicios
- ☐ Pruebe una clase de fitness con un amigo o familiar
- ☐ Controle y mantenga los niveles de azúcar en sangre si tiene diabetes
- ☐ Elimine el tabaquismo y el alcohol



Mente

- ☐ Meditar
- ☐ Lleve un diario de estado de ánimo
- ☐ Practique ejercicios de respiración profunda para fomentar una sensación de calma
- ☐ Únase a un grupo de apoyo para compartir su experiencia y sentimientos

Dieta y nutrición

El manejo eficaz de su dieta ha sido la piedra angular para vivir con síndrome de quilomicronemia familiar (SQF)

La buena noticia es que todavía puede disfrutar de comidas sabrosas cuidadosamente planeadas. Un dietista licenciado puede proporcionarle asesoramiento personalizado para seleccionar alimentos que se adapten a su estilo de vida. Los familiares y amigos pueden participar en las sesiones de asesoramiento. Esto les ayudará a proporcionar el apoyo que puedan necesitar.

¿Qué comentará un dietista licenciado?

Cuando se reúna con un dietista licenciado por primera vez, él o ella querrán entenderle a USTED, su estilo de vida y sus preocupaciones. Esta información les ayudará a crear su plan nutricional específico. Su asesoramiento abordará su educación y motivación en torno a lo siguiente:

- ☐ Eliminación del alcohol y tabaquismo
- ☐ Transición a un plan de dieta con bajo contenido en grasas
- ☐ Satisfacer los requisitos nutricionales para los ácidos grasos esenciales
- ☐ Reducir los carbohidratos simples y limitar los carbohidratos totales
- ☐ Control del peso y actividad física
- ☐ Selección de alimentos y preparación de comidas para adaptarse a su estilo de vida y a su gusto

Qué traer

Para aprovechar al máximo su cita, lleve consigo:

- ☐ Su lectura más reciente de triglicéridos (TG) **en ayunas**, lo que significa que no debe comer ni beber nada (excepto agua) durante 12 horas antes de su cita médica y que no debe beber alcohol durante 48 horas
- ☐ Un registro de **todos** los alimentos y bebidas consumidos durante tres días no consecutivos (dos días de semana y un día de fin de semana)
- ☐ Información sobre SQF

Importante: Diferentes personas pueden tolerar diferentes alimentos. Le llevará tiempo y paciencia apreciar completamente lo que significa un diagnóstico de SQF para usted, su dieta, su estilo de vida y su familia. Trabaje con un dietista licenciado para crear un plan seguro para introducir o reintroducir lentamente diferentes tipos de alimentos en su dieta.

Directrices nutricionales adecuadas para el SQF*

Grupos de alimentos	 Pruebe esto...	 ... en lugar de esto
 Proteína magra: Priorice las proteínas magras, en porciones de 3 oz (aproximadamente del tamaño de una baraja de cartas)	• Pescados blancos no grasos, como bacalao, raya, lenguado, atún enlatado o eglefino • La mayoría de los mariscos, incluidos los camarones y las vieiras • Pechuga de la mayoría de las aves, sin piel y sin ningún resto de grasa • Cocine las proteínas al vapor o con aceite de triglicéridos de cadena media ([Medium Chain Triglyceride, MCT], un alimento médico) • Claras de huevo • Productos lácteos sin grasa, como leche, yogur y queso	• Pescado con alto contenido en grasas y mercurio • Yema de huevo • Carnes grasas (carne de res, cordero, cerdo) • Carnes procesadas (perros calientes, salchichas, mortadela de bolonia) • Otras grasas saturadas e insaturadas
 Hidratos de carbono complejos: Centrarse en granos integrales	• Granos integrales, como trigo integral y arroz integral • Quinoa • Pasta y pan integrales	• Pasta al huevo y platos de pasta preparados con harina refinada, grasa y carne • La mayoría de los cereales
 Verduras, frutos secos, semillas y frutas: Coma verduras más coloridas	• Verduras de hoja verde, como la espinaca y la col rizada • Llene la mitad de su plato con verduras verdes, rojas y amarillas • Verduras coloridas: Pimientos rojos, zucchini y calabaza • Elija frutas sin azúcar añadido	• Evitar: Edamame, frutos secos de soja, semillas, palta, aceitunas, coco, maní y frutos secos de árbol
 Grasa: 10-25 gramos al día	• Añadir/cocinar con aceite de triglicéridos de cadena media (MCT) • Cumplir los requisitos de ácidos grasos esenciales	• Todos los aceites y grasas, incluidos el aceite de oliva, el aceite de girasol, el de canola, el aceite de soja, la manteca, la grasa animal (manteca de cerdo), la margarina y las mantecas de semillas y frutos secos • Evite las grasas saturadas e insaturadas
 Hidratos de carbono simples: Restrinja los carbohidratos simples, los almidones refinados y los azúcares añadidos	• Elija con moderación: fresas, arándanos y naranjas	• Jugos de frutas, frutas, golosinas y bebidas gaseosas • Azúcar, jarabe, miel

* Basado en las referencias 13,14

La historia de Lynne

“

Es desgarrador cuando amas a alguien y tienes que verlo atravesar los vómitos y la fatiga de vivir con SQF. A veces podía sentir la desesperanza de mi esposo, pero aun así fue un verdadero luchador pese a todo. Antes me enfadé por la enfermedad y las situaciones en las que nos pusieron.

Mi consejo para cualquier persona que viva con SQF y para su familia es no renunciar. Lo que siente hoy no es cómo se sentirá durante el resto de su vida.

Nos ha resultado muy útil unirse a un grupo de apoyo. Escuchar a otros pacientes y cuidadores hablar de sus experiencias, y compartir nuestros sentimientos y miedos, ayudó a dar una sensación de esperanza de que hay un futuro y una vida por delante.

”

Lynne
Cuidadora de personas con SQF

No está solo

Cree su equipo

El síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) es poco frecuente y no lo comprenden bien la mayoría de los proveedores de atención médica. Si se le diagnostica SQF, es posible que le resulte útil establecer y mantener una comunicación abierta con un equipo de especialistas médicos. Un excelente punto de partida es con un

especialista en lípidos. Los especialistas en lípidos son expertos en el diagnóstico y tratamiento de personas con trastornos lipídicos como el SQF. Sin embargo, lo más importante es que debe defender su propia atención de la salud, especialmente al transitar la vida con SQF.

Tipo	Rol
Médico de atención primaria	A menudo es su primer punto de contacto cuando está enfermo. Le derivarán a especialistas para abordar síntomas específicos.
Especialista en lípidos/endocrinólogo/cardiólogo	Los expertos en lípidos pueden proporcionar métodos alternativos para tratar los TG elevados después de que hayan fracasado otros tratamientos más convencionales.
Gastroenterólogo/médico especialista en páncreas	Los médicos gastroenterólogos se especializan en enfermedades que afectan al estómago, los intestinos y el páncreas. Se llaman cuando los pacientes tienen problemas complicados, como pancreatitis.
Dietista registrado/a	Este especialista explicará los requisitos dietarios del SQF y elaborará planes nutricionales personalizados para minimizar los síntomas.

Otros tipos de especialistas que puede consultar incluyen: oftalmólogos (ojos), hepatólogos (hígado), genetistas (genes) y cardiólogos (corazón) El personal de enfermería, los enfermeros practicantes y los asistentes médicos también desempeñan un papel importante en su atención.



Una nota de Joyce Ross

2016 presidente de la Asociación Nacional de Lípidos, MSN, ANP, CS, CRNP, CLS, FNLA

Es posible que el SQF no afecte a muchas personas, pero la alteración y la devastación de las personas afectadas, junto con sus familias, es intensa y altera la vida. A pesar del hecho de que se trata

de un trastorno genético, los síntomas pueden surgir ya en los pocos días posteriores al nacimiento o no hasta la edad adulta. Me ha angustiado oír historias de pacientes con dificultades para entender su trastorno y frustración por encontrar proveedores de atención médica que conozcan el SQF. **Lamentablemente, a menudo se hace sentir a los pacientes que es su culpa**, que simplemente no están siguiendo las indicaciones del médico.

Podría relacionarme con estas emociones principalmente recordando cómo en el pasado los pacientes con el trastorno genético de hipercolesterolemia familiar (HF) enfrentaron problemas similares. En mi propia familia, había poca comprensión de cómo se producía la enfermedad cardíaca prematura en un padre sano y activo de cinco (que tenía antecedentes de enfermedad cardíaca prematura en ambos padres). La buena noticia es que ahora hay una mejor comprensión del diagnóstico y el tratamiento de la HF. **Los objetivos y los sueños son ver que se entiende el SQF y que los pacientes tendrán la misma oportunidad para una identificación, tratamiento y vida productiva adecuados.**

Los proveedores deben estar informados sobre dónde encontrar especialistas en lípidos que sean expertos en este campo y a quien pueden derivar pacientes. **Los pacientes y sus familias** necesitan apoyo educativo sobre el SQF para participar plenamente en el tratamiento, lo que incluye apoyo emocional e información sobre los requisitos dietarios.

Muchos pacientes con SQF viven aislados, experimentan dificultades laborales y tienen problemas para socializar debido al SQF y sus consecuencias. En concreto, necesitan:

- Comprender que el SQF es una incapacidad para eliminar los TG de la sangre
- Comprender la asociación con otras enfermedades
- Tener contacto con otras personas que entiendan su mundo y sus problemas

“ Hemos avanzado mucho, pero se necesita mucho más. Para los pacientes y las familias, el mensaje es claro: Le escuchamos, todos le escuchamos, únase a la lucha! ”

Información y apoyo

Tanto si usted es paciente como cuidador, existe una comunidad mundial de personas cuyas vidas se ven afectadas por el síndrome de quilomicronemia familiar (SQF). Necesitan su opinión y apoyo.

Información sobre SQF	Apoyo nutricional	Apoyo al paciente/cuidador
Know Your TGs www.KnowYourTGs.com	Foundation of the National Lipid Association www.learnyourlipids.com	Action FCS www.actionfcs.org
National Pancreas Foundation www.pancreasfoundation.org/patient-information	Academy of Nutrition and Dietetics www.eatright.org	Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) www.raredisorders.ca
The Endocrine Society https://www.endocrine.org/patient-engagement/endocrine-library/familial-chylomicronemia-syndrome		The FCS Foundation www.livingwithfcs.org
Genetics Home Reference-familial LPLD https://ghr.nlm.nih.gov/condition/familial-lipoprotein-lipase-deficiency		Living with FCS Facebook www.facebook.com/fightFCS
HEART UK heartuk.org.uk/health-and-high-cholesterol/triglycerides/lpld		RareConnect LPLD Community www.RareConnect.org/community/lipoprotein-lipase-deficiency
		Global Genes globalgenes.org

“ Las personas con SQF forman parte de la comunidad de enfermedades raras; tenemos diferencias, pero también mucho en común. Una de las cosas más importantes que los pacientes y los cuidadores pueden hacer es conectarse entre sí a partir de experiencias compartidas; ahí es cuando ocurre la magia en las enfermedades raras. Cuando las personas se reúnen en torno a una misión común, se crean las condiciones para que los individuos aprendan, se inspiren, construyan comunidad, aumenten la concientización y generen avances reales. ¡Nada es más importante! ”

Nicole Boice, fundadora y CEO 



Lleve un registro de su progreso: registro diario de síntomas

Responsabilícese de su salud haciendo un seguimiento de sus síntomas para poder comentarlos con su equipo de atención médica.

Registro diario de síntomas

Utilice la lista de verificación a continuación para marcar sus síntomas y la frecuencia con la que los presenta (es decir, a diario, semanalmente, mensualmente o indique determinadas horas del día). Consulte este recurso cuando hable con su médico sobre los síntomas que está experimentando y con qué frecuencia se producen.

¿Qué síntomas ha experimentado?	¿Con qué frecuencia experimenta este síntoma?			
	Diariamente	Semanal-mente	Mensual-mente	Notas
☐ Neurológico: Dolores de cabeza, olvidos y/o pérdida de memoria				
☐ Fatiga				
☐ Manchas o nódulos irregulares amarillos en la piel (xantomas eruptivos)				
☐ Entumecimiento en pies o piernas				
☐ Dolor abdominal o en la parte baja de la espalda				
☐ Pancreatitis aguda diagnosticada				
☐ Náuseas o vómitos				
☐ Diarrea				
☐ Otro				

Registro del perfil lipídico

Un perfil lipídico es un análisis de sangre que mide los niveles de grasa y colesterol en la sangre. Los proveedores de atención médica utilizan esta medición para determinar el tratamiento y hacer recomendaciones sobre la dieta y el estilo de vida.

Registro del perfil lipídico

Utilice esta herramienta para hacer un seguimiento y mantenerse informado de los resultados de los análisis de sangre del perfil lipídico. El seguimiento de sus perfiles lipídicos le ayudará a entender cuáles son sus niveles “normales” y le ayudará a tener una conversación más productiva con su especialista en lípidos.

Fecha	Colesterol total	HDL	LDL	TG	Proporción Col/HDL	Notas
Referencia Valores ⁶	< 200 mg/dl (< 5.2 mmol/l)	>40 mg/dl (>1 mmol/l)	<130 mg/dl (< 3.3 mmol/l)	<150 mg/dl (< 1.7 mmol/l)	< 3.5 a 1	



Mensaje de los copresidentes de la FCS Foundation

Vivir con síndrome de quilomicronemia familiar (SQF) es, sin duda, un gran desafío. Sabemos esto porque nos ha afectado personalmente. El SQF es una afección genética frustrante que causa problemas de salud... incluso cuando hacemos todo lo posible. Algunos pacientes y sus familias experimentan dolor, malestar, culpa y ansiedad todos los días debido a vivir con SQF.

Iniciamos la FCS Foundation (www.livingwithfcs.org) para ayudar a los pacientes y a sus familias a encontrar una comunidad de personas como ellos. Vivir con una enfermedad rara puede resultar extremadamente aislante. Promovemos un mensaje de educación y apoyo. Los pacientes y sus familias se beneficiarán de compartir su experiencia con otras personas que comprenden y se preocupan.

Lindsey Sutton y Melissa Goetz
– copresidentes de la FCS Foundation



REFERENCIAS:

1. Chyzhyk V, Brown AS. Familial chylomicronemia syndrome: A rare but devastating autosomal recessive disorder characterized by refractory hypertriglyceridemia and recurrent pancreatitis. *Trends Cardiovasc Med.* 2020;30(2):80-5.
2. Laufs U, Parhofer KG, Ginsberg HN, Hegele RA. Clinical review on triglycerides. *Eur Heart J.* 2020;41(1):99-109c.
3. Moulin P, Dufour R, Aversa M, Arca M, Cefalù AB, Noto D, et al. Identification and diagnosis of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS): Expert panel recommendations and proposal of an "FCS score". *Atheroscler.* 2018;275:265-72.
4. Stroes E, Moulin P, Parhofer KG, Rebours V, Löhr JM, Aversa M. Diagnostic algorithm for familial chylomicronemia syndrome. *Atheroscler Suppl.* 2017;23:1-7.
5. Hegele RA, Ginsberg HN, Chapman MJ, Nordestgaard BG, Kuivenhoven JA, Aversa M, et al. The polygenic nature of hypertriglyceridaemia: implications for definition, diagnosis, and management. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2014;2(8):655-66.
6. Davidson M, Stevenson M, Hsieh A, Ahmad Z, Roeters van Lennep J, Crowson C, et al. The burden of familial chylomicronemia syndrome: Results from the global IN-FOCUS study. *J Clin Lipidol.* 2018;12(4):898-907.e2.
7. Virani SS, Morris PB, Agarwala A, et al. 2021 ACC Expert Consensus Decision Pathway on the management of ASCVD risk reduction in patients with persistent hypertriglyceridemia: A report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee. *J Am Coll Cardiol.* 2021;78(9):960-993.
8. Carrasquilla GD, Christiansen MR, Kilpeläinen TO. The genetic basis of hypertriglyceridemia. *Curr Atheroscler Rep.* 2021;23(8):39.
9. Nawaz H, Koutroumpakis E, Easler J, Slivka A, Whitcomb DC, Singh VP, et al. Elevated serum triglycerides are independently associated with persistent organ failure in acute pancreatitis. *Am J Gastroenterol.* 2015;110(10):1497-503.
10. Symptoms and Causes of Pancreatitis: National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases. 2017. Consultado el 20 de agosto de 2023. <https://www.niddk.nih.gov/health-information/digestive-diseases/pancreatitis/symptoms-causes>.
11. Pancreatitis: Mayo Clinic. Consultado el 20 de agosto de 2023. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/pancreatitis/diagnosis-treatment/drc-20360233>.
12. Mathur aK, Whitaker A, Kolli H, Nguyen T. Acute pancreatitis with normal serum lipase and amylase: A rare presentation. *JOP.* 2016;17:98-101.
13. Williams L, Rhodes KS, Karmally W, Welstead LA, Alexander L, Sutton L. Familial chylomicronemia syndrome: Bringing to life dietary recommendations throughout the life span. *J Clin Lipidol.* 2018;12(4):908-19.
14. National Lipid Association. Clinician's Lifestyle Modification Toolbox. Consultado el 27 de septiembre de 2023. <https://www.lipid.org/clmt>



www.ionis.com

KnowYourTGs.com proporciona a las personas que viven con hipertrigliceridemia grave (severe hypertriglyceridemia, sHTG) herramientas, recursos nutricionales y educación sobre la sHTG. KnowYourTGs.com también incluye información sobre las causas genéticas del sHTG, como el síndrome de quilomicronemia familiar (SQF).

Para obtener más recursos e información, visite www.KnowYourTGs.com.