

Síndrome de Quilomicronemia Familiar

UNA GUÍA PARA EL PACIENTE Y SU FAMILIA










***¿Qué es el Síndrome de Quilomicronemia Familiar (FCS*)? ¿Cuáles son sus síntomas?
¿Cómo se reconoce?***

Con esta guía queremos ayudarte a obtener más información sobre el SQF, una enfermedad rara que precisamente por este motivo debería ser conocida por los pacientes y sus cuidadores.



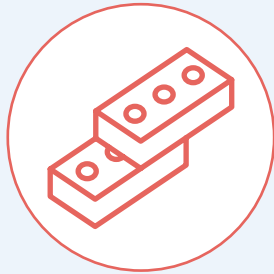
**FCS por sus siglas en inglés.*

ÍNDICE

- 4  ¿Qué son y cuáles son los lípidos en nuestra sangre?
- 6  ¿Qué es la hipertrigliceridemia grave?
- 8  ¿Qué es el Síndrome de Quilomicronemia Familiar (FCS)?
- 10  Signos y síntomas del FCS
- 12  Pancreatitis aguda
- 16  ¿Cómo se llega al diagnóstico de FCS?
- 18  Asesoramiento sobre dieta y nutrición
- 19  ¿Dónde se puede encontrar información sobre los centros que se ocupan del FCS?
¿Existe alguna asociación de pacientes?
- 20  Bibliografía

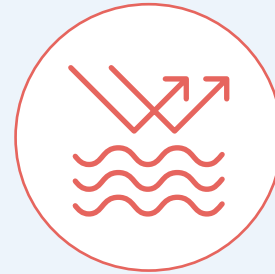


¿QUÉ SON LOS LÍPIDOS?



Probablemente conoces algunos lípidos, como las grasas y los aceites que tomamos con la comida.

Los lípidos, comúnmente llamados grasas, al igual que las proteínas y los carbohidratos, son uno de los principales elementos o moléculas de construcción en los sistemas biológicos.

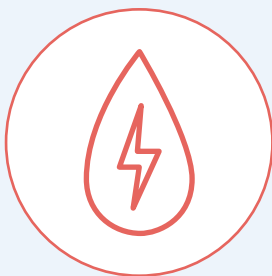


Los lípidos se definen como moléculas biológicas no solubles en agua: por esta razón necesitan unirse a ciertas proteínas (apolipoproteínas) y formar lipoproteínas para ser transportadas en la sangre.



¿CUÁLES SON LOS LÍPIDOS DE NUESTRA SANGRE?

En el plasma humano (el componente de la sangre de color amarillo) hay dos tipos de lípidos: los **triglicéridos** y el **colesterol**.



Los **triglicéridos (TG)** son los lípidos que componen el contenido de grasa o aceite de los alimentos, así como la grasa de nuestro tejido adiposo. Su principal función es almacenar energía.



El **colesterol** desempeña varios papeles en el cuerpo humano:

- es un componente importante de las membranas celulares y se utiliza en la síntesis de otros lípidos tales como los ácidos biliares y las hormonas esteroideas;
- constituye también un componente de las placas ateroscleróticas (acumulaciones de grasa y tejido cicatrizante en las paredes de la arteria) y se cree que desempeña un papel en su desarrollo.



¿QUÉ ES LA HIPERTRIGLICERIDEMIA GRAVE?

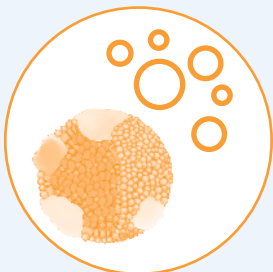


La **hipertrigliceridemia grave** (HTG) es una condición caracterizada por la presencia de altos niveles de triglicéridos, con valores superiores a **885 mg/dl** medidos después de 12 horas de ayuno.^{1,2,3}



Esto podría ocurrir por:

1. **alteraciones genéticas (hereditarias) de la metabolización de la grasa** introducida con los alimentos,¹
2. causas secundarias como diabetes mellitus, hipotiroidismo, síndrome de Cushing, terapias farmacológicas.¹



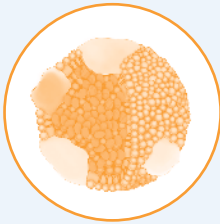
En los pacientes con HTG podemos encontrar dos tipos de lipoproteínas en circulación: **VLDL (lipoproteína de muy baja densidad) y quilomicrones.**^{1,3}



¿QUÉ SON LOS QUILOMICRONES?



Las lipoproteínas son moléculas complejas formadas por lípidos y proteínas que permiten el transporte de la grasa en la sangre. Éstas, al no ser solubles en agua, necesitan un vehículo que les permita la solubilidad.



Los quilomicrones son las lipoproteínas que se sintetizan inicialmente en el intestino.



Una vez producidas se introducen en los capilares linfáticos y al cabo de 1-2 horas después de la comida llegan a la sangre.



Una vez en circulación, gracias a la acción de la enzima **lipoproteinlipasa**, los quilomicrones se modifican para formar las otras lipoproteínas que metabolizan las grasas.



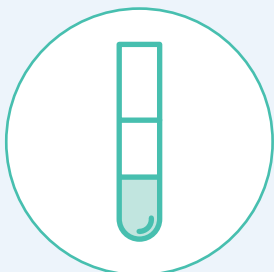
¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE QUILOMICRONEMIA FAMILIAR?



El **Síndrome de Quilomicronemia Familiar (FCS)** es una enfermedad poco frecuente que provoca la incapacidad de metabolizar las grasas introducidas con los alimentos.³



El FCS es causado por una mutación en el gen de la **lipoproteinlipasa** (una enzima clave en la digestión de la grasa) o en uno de sus **cofactores** (o en las **proteínas asociadas a su funcionamiento**).

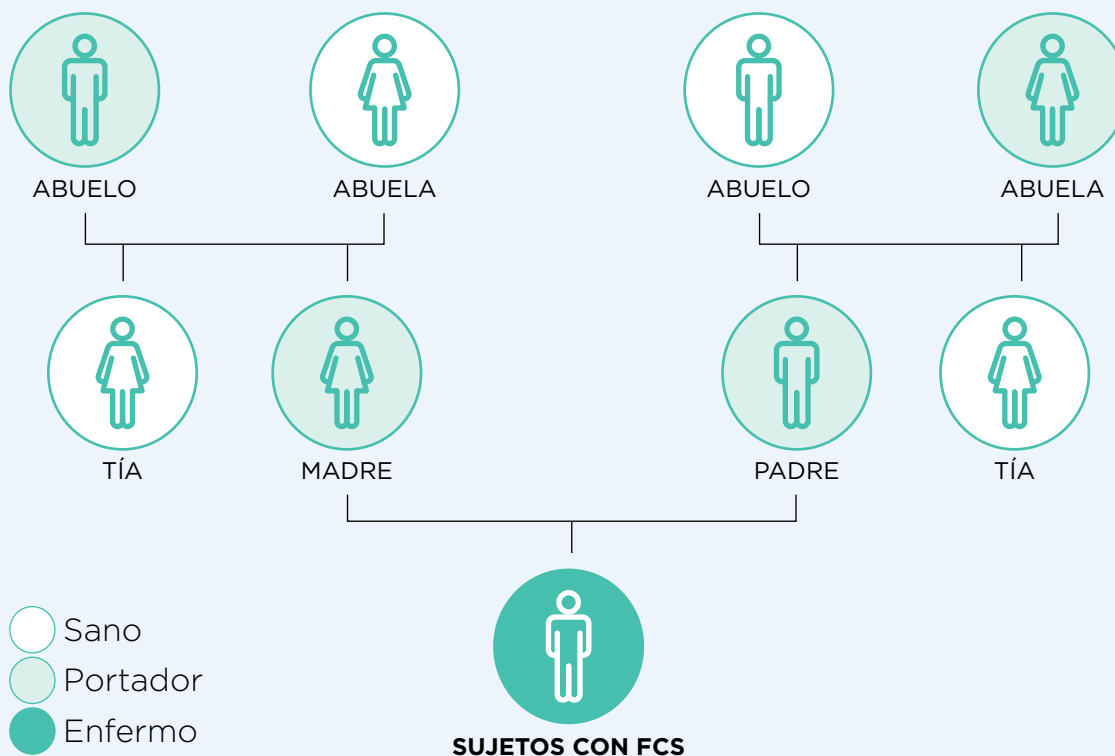


El FCS se caracteriza por una hipertrigliceridemia grave: en la circulación sanguínea se encuentran altos niveles de quilomicrones, hasta el punto de que el suero tiene un aspecto «lechoso».¹



EL FCS ES UNA ENFERMEDAD HEREDITARIA

Esta patología hereditaria tiene un modo de transmisión autosómico recesivo. La presencia de una sola mutación genética en ambos padres, que pueden ser asintomáticos, predispone al hijo al desarrollo de la enfermedad. Un sujeto puede, de hecho, tener todos los miembros de la familia asintomáticos y ser el único en desarrollar la patología.⁴





SIGNOS Y SÍNTOMAS DEL FCS

Los signos y síntomas relacionados con el Síndrome de Quilomicronemia Familiar afectan a varios sistemas y órganos.



El principal órgano involucrado es el **páncreas**.^{2,3,4}



El síntoma más importante es el **dolor abdominal**.⁴



SISTEMAS Y ÓRGANOS DIANA

OJOS

Lipemia retinalis

Depósito de triglicéridos en los vasos sanguíneos de la retina.^{2,3,4}

HÍGADO Y BAZO :

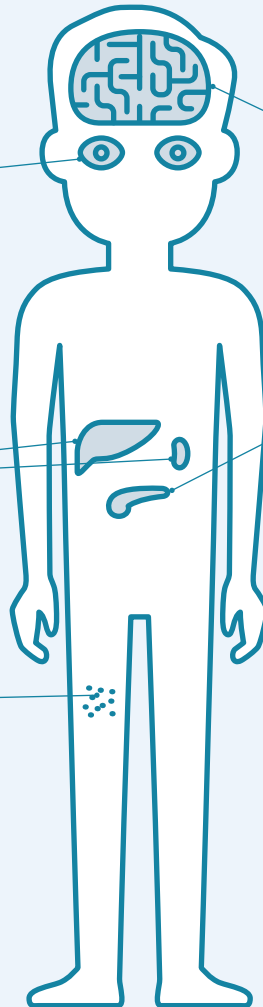
Hepatoesplenomegalia

Aumento del tamaño del hígado y del bazo.^{2,3,4}

PIEL

Xantomatosis eruptiva

Depósito de triglicéridos a nivel de la piel.^{2,4}



SISTEMA NERVIOSO

Trastornos del aprendizaje, de la memoria y del estado de ánimo.^{2,3,4}

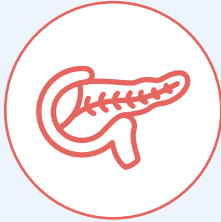
PÁNCREAS

Pancreatitis aguda y crónica

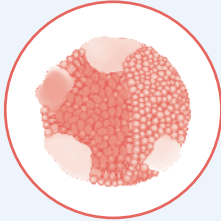
Inflamación del páncreas que puede ser repentina y, además, dejar secuelas que provocan anomalías digestivas añadidas. Asimismo, si el daño es muy extenso, puede provocar el desarrollo de la diabetes.³



LA PANCREATITIS AGUDA



Es una inflamación aguda del páncreas que puede afectar también a los tejidos y órganos cercanos.⁵



En el caso del FCS, la presencia de quilomicrones en la sangre representa el estímulo que hace irritar al páncreas.⁵



Al comenzar la inflamación del páncreas, se liberan sustancias que causan la autodigestión del propio páncreas y de las estructuras circundantes.⁵



Puede ser una condición muy grave y potencialmente letal.^{2,3,4}

¡A veces ésta es la primera señal del inicio clínico del FCS!



SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA PANCREATITIS AGUDA



El **dolor abdominal** en la parte superior del abdomen, llamado “**dolor en cinturón**”, es el principal síntoma de la pancreatitis aguda.

Los demás síntomas pueden presentarse individualmente o en combinación y varían según la gravedad del cuadro clínico.



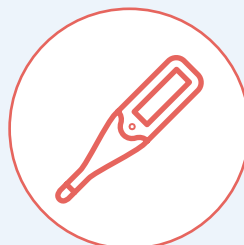
Dolor abdominal



Náuseas y vómitos



Tensión abdominal



Fiebre



LAS COMPLICACIONES A LARGO PLAZO DE LA PANCREATITIS



Diabetes



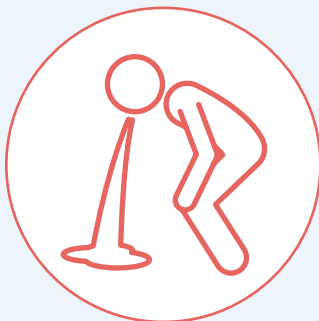
Diarrea



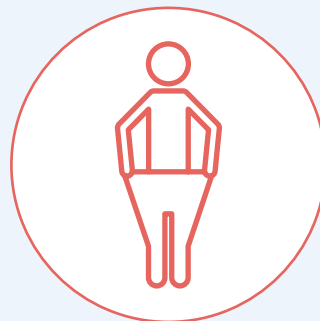
Heces amarillas
y malolientes



Dolor abdominal



Náuseas y vómitos



Pérdida de peso

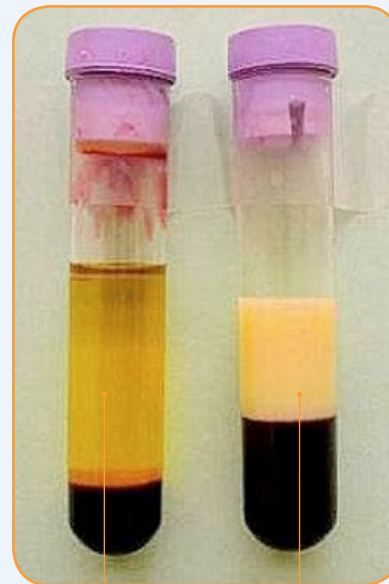


¿CÓMO SE LLEGA AL DIAGNÓSTICO DE FCS?

La realización de una simple muestra de sangre permite determinar si se trata de FCS. El suero de los pacientes afectados de FCS tiene un aspecto lechoso debido a la presencia de quilomicrones y por tanto de altos niveles de triglicéridos en la sangre.^{1,4}



El suero lechoso es una llamada de atención que debería abrir el camino a otras pruebas diagnósticas.^{1,4}



SUERO
NORMAL

SUERO
LECHOSO



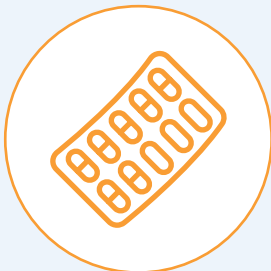
¿CÓMO SE LLEGA AL DIAGNÓSTICO DE FCS?



Ante la presencia de suero lechoso y de valores elevados de triglicéridos en la sangre se debe realizar una cuidadosa anamnesis (recopilación de la historia clínica) buscando, en los familiares del paciente, historia de niveles elevados de triglicéridos o de pancreatitis aguda.⁴



Se deben realizar otros análisis de sangre para evaluar la presencia de hipertrigliceridemia secundaria (detección de diabetes, enfermedades de la tiroides, enfermedades de las glándulas suprarrenales).⁴



La terapia con medicamentos (en caso de practicarse) también debe evaluarse detenidamente, ya que algunos medicamentos como los corticoesteroides (corticoides), los diuréticos tiazídicos (algunos tipos de diuréticos) pueden causar hipertrigliceridemia.⁴



¿CÓMO SE LLEGA AL DIAGNÓSTICO DE FCS?



El consumo de grandes cantidades de bebidas alcohólicas puede exacerbar hipertrigliceridemia, incluso grave^{2,4}. Se recomienda su consumo moderado.

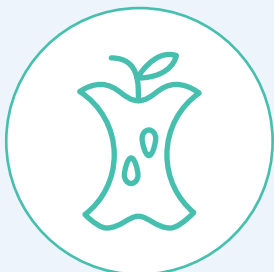


Ante niveles elevados de forma persistente de triglicéridos en sangre, excluyendo las causas secundarias, debería realizarse una prueba de biología molecular para detectar cualquier mutación genética que cause FCS.⁴



ASESORAMIENTO SOBRE DIETA Y NUTRICIÓN

Quando se tiene esta enfermedad, averiguar qué comer puede ser difícil... ¡pero no imposible!



En cuanto a la nutrición, es importante **evitar demasiadas restricciones** que puedan conducir a deficiencias nutricionales.



De hecho, **el suministro de energía debe ser adecuado** a las necesidades de la persona, por lo que se deben **introducir todos los componentes fundamentales de la dieta** (azúcares, grasas, proteínas, vitaminas y sales minerales).



¡Consulta a un experto para crear un plan de alimentación personalizado!⁵



¿DÓNDE SE PUEDE ENCONTRAR INFORMACIÓN SOBRE LOS CENTROS QUE SE OCUPAN DEL FCS?



Aquí tienes el link con los centros de referencia de la Sociedad Española de Arterioesclerosis

https://irp-cdn.multiscreensite.com/789c52f8/files/uploaded/unidades_lipidossea19.pdf



¿EXISTE ALGUNA ASOCIACIÓN DE PACIENTES?



La Asociación de Pacientes de Quilomicronemia familiar cuenta con una página web donde podrás encontrar información a pacientes y familiares

<https://www.quilomicronemiasfamiliar.com/>

Nº de teléfono de contacto **+34 656 925 345**

E-mail quilomicronemiasfamiliar@gmail.com





BIBLIOGRAFÍA

1. Chyzyk V, Brown AS. Familial chylomicronemia syndrome: A rare but devastating autosomal recessive disorder characterized by refractory hypertriglyceridemia and recurrent pancreatitis. *Trends Cardiovasc Med.* 2019 Mar 19. pii: S1050-1738(19)30030-1. doi: 10.1016/ j.tcm.2019.03.001.
2. D'Erasmus L, Di Costanzo A, Cassandra F, Minicocci I, Polito L, Montali A, Ceci F, Arca M Spectrum of Mutations and Long-Term Clinical Outcomes in Genetic Chylomicronemia Syndromes. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2019 Dec;39 (12): 2531-2541. doi: 10.1161/ATVBAHA.119.313401. Epub 2019 Oct 17.
3. Moulin P, Dufour R, Aversa M, Arca M, Cefalù AB, Noto D, D'Erasmus L, Di Costanzo A, Marçais C, Alvarez-Sala Walther LA, Banach M, Borén J, Cramb R, Gouni-Berthold I, Hughes E, Johnson C, Pintó X, Reiner I, van Lennep JR, Soran H, Stefanutti C, Stroes E, Bruckert E. Identification and diagnosis of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS): Expert panel recommendations and proposal of an "FCS score". *Atherosclerosis.* 2018 Aug; 275:265-272. doi: 10.1016/ j.atherosclerosis.2018.06.814.
4. J.R. Burnett, A.J. Hooper, R.A. Hegele, Familial lipoprotein lipase deficiency. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1308/, 2017.
5. Falko JM. Familial Chylomicronemia Syndrome: A Clinical Guide For Endocrinologists. *Endocr Pract.* 2018 Aug;24(8): 756-763. doi: 10.4158/ EP-2018-0157.

La redacción de este material para el paciente ha sido realizada por la
Doctora Ilenia Calcaterra
Universidad Federico II - Nápoles

Con el aval de



Síndrome
Quilomicronemia
Familiar



sea
Sociedad Española
de Arteriosclerosis

Con la colaboración de Sobi



HNP
Healthcare Network Partners

sobi
rare strength