Manifiesto

DESENMASCARA

el Síndrome de Quilomicronemia Familiar (SQF)



- Un 75% de las personas con SQF ve limitada su vida social por la enfermedad[1].
- Hasta un 93% de los pacientes confirma tener dificultades para seguir la dieta baja en grasas[1] y más del 40% vive con preocupación constante por exceder el límite de grasa[2].
- El infradiagnóstico y el retraso en el acceso a atención especializada exponen a los pacientes a complicaciones graves[1].
- Los pacientes experimentan miedo, ansiedad, imbrotepotencia y culpa cuando exceden los límites de grasa dietética[1]. Hasta un 47,1% siempre se preocupa por ser una carga para los demás[2].

sobi rare strength

EN COLABORACION CON

NP-54797 (Octubre de 2026)

acERca las Enfermedades Raras

HPN HEMATOLOGÍAS RARAS

feder

Manifiesto
Desenmascara el SQF

Sintomatología persistente, restricciones en la dieta, incertidumbre por la aparición de los síntomas aunque sigas todas las recomendaciones necesarias para tener controlada la enfermedad, impacto bío-psico-social[1,3]. Estas son algunas de las consecuencias de convivir con el Síndrome de Quilomicronemia Familar.

¿Qué es el Síndrome de Quilomicronemia Familiar? El SQF es una enfermedad poco frecuente de base genética que disminuye la capacidad de metabolizar las grasas de los alimentos. Esto es debido a alteraciones en la producción de lipoproteína lipasa o LPL (una enzima clave en la digestión de la grasa), o de proteínas o cofactores asociados a su funcionamiento. La consecuencia directa es la hipertrigliceridemia grave con la presencia de niveles altos de quilomicrones en la sangre, lo que le da al plasma un aspecto "lechoso" [3].

Qué son los quilomicrones: Los quilomicrones son partículas formadas por grasa y proteínas (lipoproteínas) que se producen en el intestino después de comer. Son ricas en triglicéridos (TG) y transportan las grasas de los alimentos y parte del colesterol hacia el hígado y otros tejidos del cuerpo[4-7]. En condiciones normales, el organismo los elimina de la sangre en pocas horas gracias a una enzima llamada lipoproteína lipasa (LPL)[6].

Qué ocurre en el SQF: En el Síndrome de Quilomicronemia Familiar, la actividad de la LPL está alterada por un problema genético. Como consecuencia, las partículas ricas en triglicéridos —como los quilomicrones y las lipoproteínas de muy baja densidad (VLDL) que fabrica el hígado— no se eliminan adecuadamente y se acumulan en la sangre. Esto hace que el plasma tenga un aspecto "lechoso" y puede favorecer la inflamación del páncreas, con dolor abdominal repetido y episodios de pancreatitis aguda, que es la complicación más grave del SQF[3].

Enfermedad hereditaria: Esta patología es hereditaria y tiene un modo de transmisión autosómico recesivo, es decir, para desarrollar la enfermedad hay que heredar el gen mutado tanto del padre como de la madre. La presencia de una sola mutación genética en ambos padres predispone al hijo al desarrollo de la enfermedad[6].

sobi rare strength

EN COLABORACION CON
NP-54797 (Octubre de 2026)
acERca las Enfermedades Raras

Síndrome Quilomicronemia Familiar

feder

El cuidado forma parte de la solución

Existen diversos signos y síntomas asociados al SQF que complican la vida de las personas con esta enfermedad[4,6]:

- Dolor abdominal intenso y recurrente; y tensión abdominal .
- Pancreatitis aguda o crónica.
- Complicaciones digestivas: diarrea, heces amarillas y malolientes; y pérdida de peso.
- Manifestaciones sistémicas: hepatoesplenomegalia (aumento del tamaño del hígado y del bazo) con riesgo de diabetes por daño pancreático.
- Ojos: lipemia retinalis (depósitos de grasa en los vasos sanguíneos de la retina).
- Piel: xantomatosis eruptiva (depósitos de grasa nivel de la piel).
- Sistema nervioso: trastornos del aprendizaje, la memoria y del estado de ánimo.

¿Qué supone vivir con SQF?

El SQF afecta a la calidad de vida de los pacientes y se caracteriza por síntomas persistentes y graves consecuencias psicosociales[1].

Uno de los aspectos más significativos del SQF se deriva de la estricta restricción dietética. El manejo de este trastorno exige la adopción de dietas con una limitación radical de grasas. El 93% de los pacientes reporta dificultad para limitar su ingesta diaria de grasa[1]. Así, la restricción dietética constante y la incertidumbre que conlleva son una fuerte carga emocional[1].

Ansiedad e incertidumbre: Las personas con SQF viven con el miedo y la ansiedad de que, incluso siguiendo la dieta estricta, aún pueden experimentar síntomas. La carga emocional se relaciona directamente con la necesidad de seguir una dieta altamente restrictiva[1].
Preocupación constante: Más del 40% de los pacientes siempre se preocupan por exceder el límite de grasa dietética[2]. Esta inquietud se extiende también a la planificación diaria sobre qué y cuánto comer, descrita como ansiedad, frustración o preocupación[2].

Sentimiento de culpa e impotencia: Las personas con SQF experimentan miedo, ansiedad, impotencia y culpa cuando exceden los límites de grasa dietética[1]. Hasta un 47.1% siempre se preocupa por ser una carga para los demás[2].

sobi rare strength
EN COLABORACION CON
NP-54797 (Octubre de 2026)
acERca las Enfermedades Raras
Síndrome Quilomicronemia Familiar
feder

Impacto en la calidad de vida

La amenaza de la pancreatitis aguda y el dolor crónico genera una alta carga emocional. Entre el 58% y el 66% de los pacientes reportan que el SQF interfiere significativamente con su bienestar emocional y mental[1]. El 34% reporta incertidumbre constante sobre la posibilidad de un ataque de dolor o una pancreatitis aguda1. Todo esto puede causar síntomas depresivos y sentimientos de tristeza[2].

La vida social está restringida, afectando al 75% de los pacientes, principalmente por la necesidad de planificar comidas o llevar alimentos preparados[1].
Incertidumbre y necesidades no cubiertas[1-4]

A pesar de los avances en la comprensión del SQF, este trastorno metabólico presenta un panorama complejo. La baja prevalencia y la naturaleza heterogénea de la enfermedad contribuyen a un infradiagnóstico y a un retraso significativo en el acceso a la atención. Esto expone a los pacientes a complicaciones graves, derivadas tanto del desconocimiento y la baja sospecha clínica en atención primaria y urgencias, como de la necesidad de un soporte multidisciplinar continuado (nutrición, psicología, trabajo social).

El papel de los cuidadores. El cuidado forma parte de la solución[8]

"Vivir con Síndrome de Quilomicronemia Familiar (SQF) implica mucho más que convivir con una enfermedad. Supone prestar atención a la alimentación, vigilar los síntomas, realizar un seguimiento adecuado de la enfermedad y enfrentarse a la incertidumbre que puede acompañar a una posible crisis o pancreatitis" asegura Rosa Pérez, presidenta de la asociación de pacientes del Síndrome de Quilomicronemia Familiar. "Detrás de cada persona con SQF hay también un entorno que acompaña, ayuda y cuida".

Desenmascaramos la realidad de quienes cuidan:

• Cuidar es estar presente cada día. La atención no termina cuando los síntomas están controlados. Acompañar a una persona con SQF supone compartir decisiones y adaptar rutinas, alimentación y planes a las necesidades que plantea la enfermedad.

• Cuidar también significa convivir con la incertidumbre. No saber cuándo puede aparecer una crisis o cuándo será necesario acudir al hospital condiciona tanto a la persona con SQF como a quienes están a su lado.

• Cuidar puede cambiar la vida cotidiana. Las necesidades asociadas a la enfermedad pueden afectar a la organización familiar, la vida social y también a la capacidad para conciliar el cuidado con las responsabilidades laborales.

• Quienes cuidan también necesitan cuidados. Orientación profesional, acompañamiento y medidas que faciliten la conciliación pueden contribuir a prevenir la sobrecarga física y emocional.

• Reconocer al cuidador es reconocer una parte fundamental de la convivencia con el SQF. Porque detrás de muchos pacientes hay madres, padres, hermanos, parejas y otras personas que acompañan cada día.

sobi rare strength
EN COLABORACION CON
NP-54797 (Octubre de 2026)
acERca las Enfermedades Raras
Síndrome Quilomicronemia Familiar
feder

Por ello, coincidiendo con el Día Mundial del SQF, que se celebra cada primer viernes de noviembre, la compañía biofarmacéutica Sobi —especializada en enfermedades raras— junto con la Asociación del Síndrome de Quilomicronemia Familiar y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), desenmascaramos una realidad que muchas veces permanece invisible: el impacto de la enfermedad también alcanza a quienes cuidan.

Porque cuidar no debería significar hacerlo en soledad.
Porque acompañar también requiere acompañamiento.
Porque para mejorar la vida de las personas con SQF debemos mirar también a quienes están a su lado.

Y aquí, las asociaciones de pacientes juegan un papel fundamental en el apoyo a las personas afectadas por una enfermedad rara, como es el caso de la Asociación de Quilomicronemia Familiar.

Aquellos interesados pueden conocer más sobre la asociación en su página web: https://www.quilomicronemiafamiliar.com/ o ponerse en contacto con ellos a través del teléfono: 618 793 664, o por email: quilomicronemiafamiliar@gmail.com

¡Da un paso al frente, haz tuyo este manifiesto y súmate a nuestra campaña! Para que todos miremos de frente al SQF. Aquí te explicamos cómo: www.sobi.es

NP-55696 (Octubre de 2026)

Referencias

1. Davidson M, Stevenson M, Hsieh A, Ahmad Z, Roeters van Lennep J, Crowson C, Witztum JL. The burden of familial chylomicronemia syndrome: Results from the global IN-FOCUS study. J Clin Lipidol. 2018 Jul-Aug;12(4):898-907.e2.
2. Williams K, Tickler G, Valdivielso P, Alonso J, Vera-Llonch M, Cubells L, Acaster S. Symptoms and impacts of familial chylomicronemia syndrome: a qualitative study of the patient experience. Orphanet J Rare Dis. 2023 Oct 11;18(1):316.
3. 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 Feb;30(2):80-85.
4. Moulin P, Dufour R, Averna 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". Atherosclerosis. 2018 Aug 1 ;275:265–72.
5. Stroes E, Moulin P, Parhofer KG, Rebours V, Löhr JM, Averna M. Diagnostic algorithm for familial chylomicronemia syndrome. Atheroscler Suppl. 2017 Jan 1 23:1–7.
6. Burnett JR, Hooper AJ, Hegele RA. Familial Lipoprotein Lipase Deficiency. 1999 Oct 12 [Updated 2017 Jun 22]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
7. Pintó Sala X. Protocolos hipertrigliceridemias. Primera edición. Madrid: Sociedad Española de Medicina Interna Elsevier Doyma; 2008.
8. Apartado basado en los testimonios de cuidadores vinculados con la Asociación del Síndrome de Quilomicronemia Familiar (SQF).

sobi rare strength

EN COLABORACION CON
NP-54797 (Octubre de 2026)
acERca las Enfermedades Raras
Síndrome Quilomicronemia Familiar
feder