

DIVISIÓN DE CIENCIAS BIOLÓGICAS Y DE LA SALUD

LICENCIATURA EN NUTRICIÓN HUMANA
INFORME FINAL DEL PROYECTO DE SERVICIO SOCIAL

TÍTULO: "INTERVENCIÓN NUTRICIONAL EN EL MODELO DE ATENCIÓN DE
HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (HF) EN POBLACIÓN MEXICANA"

ALUMNA: YERANDI ZAMORANO VERA

MATRÍCULA: 2152043208

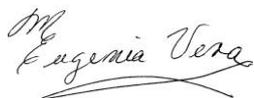
INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS MÉDICAS Y NUTRICIÓN SALVADOR ZUBIRÁN

DRA. ROOPA PRAVIN MEHTA

MÉDICA ADSCRITA AL DEPTO. DE ENDOCRINOLOGÍA Y METABOLISMO

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA – UNIDAD XOCHIMILCO

PROFESOR-INVESTIGADOR MA. EUGENIA VERA HERRERA



FIRMA

ÍNDICE DE CONTENIDO

1. Introducción	¡Error! Marcador no definido.
2. Denominación	4
3. Justificación	¡Error! Marcador no definido.
4. Objetivo general	¡Error! Marcador no definido.
4.1. Objetivos específicos	¡Error! Marcador no definido.
5. Lugar y tiempo de realización	4
6. Metodología y material	4
7. Cronograma de actividades (duración y etapas).....	¡Error! Marcador no definido.
9. Objetivos y metas alcanzados.....	5
10. Antecedentes	6
10.1 Definición de hipercolesterolemia familiar	6
10.2 Criterios diagnósticos de la HF.....	6
10.3 Tratamiento farmacológico de la HF	7
10.4 Tratamiento no farmacológico de la HF	7
11. Descripción y aplicación del modelo de atención centrado en el paciente para la hipercolesterolemia familiar (HF)	9
11.1 Generalidades de la visita 1	9
11.2 Generalidades de la visita 2	9
11.3 Generalidades de la visita 3	9
11.4 Intervención médica	9
11.5 Intervención nutricional	¡Error! Marcador no definido.
11.6 Intervención psicológica.....	¡Error! Marcador no definido.
12. Resultados y análisis estadístico de la intervención nutricional¡Error! Marcador no definido.	
13. Conclusiones.....	15
14. Recomendaciones	15
15. Bibliografía	16

1. Introducción

El siguiente informe tiene como objetivo registrar el proyecto de servicio social: "Intervención Nutricional en el Modelo de atención de hipercolesterolemia familiar (HF) en población mexicana", el cual se llevó a cabo durante un año y medio en el Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán (INCMNSZ), en coordinación con el Departamento de Endocrinología y Metabolismo y la unidad de Investigación de Enfermedades Metabólicas (UIEM). Dicho proyecto estuvo creado y liderado por la doctora Roopa P. Mehta y un equipo de 5 pasantes (2 médicos y 3 nutriólogos), así como la nutrióloga/investigadora Fabiola del Razo (perteneciente al departamento de Endocrinología) y el psicólogo clínico Héctor Rafael Velázquez.

Se describirá con detenimiento en que consistió la implementación del modelo de atención, sin embargo, el objetivo principal será mostrar los resultados que se obtuvieron en la intervención nutricional.

Actualmente México cuenta con un Registro Mexicano de Hipercolesterolemia Familiar - RMHF (base de datos electrónica con información médica, historia familiar y datos de pacientes) el cual lo integran un grupo multidisciplinario de médicos e investigadores de todo el país con el fin de mejorar la impartición del cuidado para los pacientes con desórdenes de lipoproteínas, especialmente la HF. Sin embargo, no existe un modelo establecido para la atención integral a esta enfermedad.

El desarrollo de este modelo incluyó la participación de tres disciplinas que fueron medicina, nutriología y psicología, la población fue de 31 personas, se realizaron un total de tres visitas una cada mes de todas las áreas. Se busca la implementación del modelo con este enfoque en un nivel de atención primaria de manera que se pueda hacer diagnóstico precoz y en consecuencia un correcto tratamiento de la enfermedad.

2. Denominación

Implementación y seguimiento de la intervención nutricional en el modelo de atención para los pacientes con hipercolesterolemia familiar en el Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.

3. Justificación

El hipercolesterolemia familiar es una enfermedad que conlleva un riesgo cardiovascular incrementado, por niveles de colesterol LDL (lipoproteína de baja densidad) elevados. Actualmente se dispone de pocas terapias para alcanzar objetivos de control (LDL menor a 100 mg/dl o reducción mayor del 50% del LDL basal) y así reducir el riesgo cardiovascular. El tratamiento hipolipemiante es indispensable para reducir el riesgo, principalmente con estatinas. Sin embargo, las modificaciones de la dieta y el estilo de vida son los pilares del manejo de todo tipo de dislipidemias, incluida la HF.

4. Objetivo general: Evaluar los factores relacionados con la adherencia a recomendaciones nutricias y planes de alimentación de pacientes con hipercolesterolemia familiar.

4.1 Objetivos específicos:

- Determinar las características clínicas y sociodemográficas de los pacientes.
- Describir los cambios que hubo a lo largo de las 3 visitas en el perfil lipídico, composición corporal e ingesta de nutrientes (calorías, grasas y colesterol).
- Identificar el diagnóstico nutricional más prevalente, así como las barreras para seguir las recomendaciones nutricias en los pacientes con HF.

5. Lugar y tiempo de realización

INCMNSZ - Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán

Avenida Vasco de Quiroga No. 15, Colonia Belisario Domínguez, Sección XVI, Delegación Tlalpan, C.P. 14080, Ciudad de México.

Teléfono: 5487-0900 ext. 2405/2407

Lugares donde se realizarán las actividades:

- Departamento de Endocrinología y Metabolismo
- Unidad de Investigación de Enfermedades Metabólicas UIEM

Del 9 de septiembre del 2019 al 9 de septiembre del 2020. Cubriendo 5 horas por día y 25 horas a la semana. Quedando un total de 1200 horas.

6. Metodología y material

Se trata de un estudio analítico longitudinal ya que se tiene como objetivo evaluar los factores relacionados con la adherencia a las recomendaciones nutricionales y describir los cambios que se tuvieron a lo largo de las intervenciones de nutrición.

Los materiales utilizados para las intervenciones fueron: Seca mBCA 514 - analizador de composición corporal médico, Seca 264 – estadiómetro, Seca MVSA 535 – Analizador de signos

vitales, cinta métrica metálica de dos metros, tonometría simultánea carótido-femoral, Computadora y Programa digital "The Food Processor".

7. Cronograma de actividades (duración y etapas)

Las actividades a continuación descritas se llevarán a cabo mes con mes a lo largo de todo el periodo.

Actividades	Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes
Intervención Nutricional para pacientes del Modelo de "FH"					
Recopilación de recordatorios nutricios en programa "The Food Processor"					
Apoyo en realización de estudio PWV					
Consulta externa de medicina en dislipidemias					
Sesiones académicas de Endocrinología					
Rol en la UIEM (una vez al mes)					
Sesión general para pacientes con FH (al final de cada mes)					

FH= Hipercolesterolemia Familiar

PWV= Amplitud y Velocidad de Onda de Pulso

UIEM= Unidad de Investigación de Enfermedades Metabólicas

8. Objetivos y metas alcanzados

Se culminó de manera satisfactoria el modelo de atención para pacientes con hipercolesterolemia familiar del Instituto de Nutrición, obteniendo resultados de tres áreas clave para su tratamiento como lo son medicina, nutrición y psicología.

Con lo que respecta al presente informe los objetivos planteados fueron cumplidos en su totalidad.

9. Antecedentes

10.1. Definición de la hipercolesterolemia familiar

La hipercolesterolemia familiar (HF), es uno de los trastornos metabólicos hereditarios más comunes que provoca una depuración defectuosa del colesterol LDL (LDL-C) y da como resultado el depósito de placa aterosclerótica en las arterias y un riesgo notablemente mayor de enfermedad coronaria prematura (CHD)¹.

Se han informado dos formas: autosómica dominante y autosómica recesiva. La gran mayoría de los casos tienen el patrón de herencia autosómico dominante con una penetrancia del 90%. La FH autosómica dominante se atribuye a mutaciones en tres genes diferentes: receptor de LDL (LDLR), APOB y proproteína convertasa subtilisina/kexina tipo 9 (PCSK9).² La FH causada por mutaciones en la proteína adaptadora de LDLR (LDLRAP) se conoce como FH autosómica recesiva.³

La FH heterocigota (HeFH) es causada por una sola copia heredada de una mutación. La frecuencia de una mutación heterocigota es >90, 5 y <1 % en los genes LDLR, APOB y PCSK9, respectivamente.⁴ En 60 a 80% de los casos se identifica una mutación causal en uno de estos genes. Los individuos afectados se caracterizan por niveles de LDL-C de dos a tres veces más de lo normal (190 a 400 mg/dl). La concentración media de C-LDL sin tratar es de 199.9 mg/dl.⁵

10.2. Criterios diagnósticos de la HF

Se han propuesto tres criterios diagnósticos formales para diagnosticar la HF en la práctica: MedPed, Simon Broome y la Red de Unidades de Lípidos Holandesa (DLCN).¹

El más utilizado es el DLCN, que basa el diagnóstico clínico en 5 aspectos, como son la historia familiar de dislipidemia y cardiopatía isquémica, la historia personal, los datos de exploración física (xantomas de tendones y arco corneal), los datos bioquímicos y los estudios genéticos (mutación funcional en alguno de los 3 genes involucrados en la patogenia de la enfermedad). Esto permite otorgar una puntuación que estratifica la posibilidad diagnóstica en diagnóstico definitivo, probable, posible o improbable.⁶

La HF debe sospecharse fuertemente en niños y adultos jóvenes con colesterol LDL \geq 160 mg/dl o niveles de colesterol no HDL \geq 190 mg/dl. En adultos mayores, se debe sospechar fuertemente HF si los niveles de colesterol LDL en ayunas son \geq 190 mg/dl o colesterol no HDL \geq 220 mg/dl.¹

La política de detección de HF puede establecerse de forma generalizada en la infancia y en la edad adulta, por cascada diagnóstica a raíz de la detección de un caso índice de manera oportunista.⁶ El cribado en cascada consiste en examinar a los familiares de primer grado y de orden superior de un individuo afectado para detectar hiperlipidemia. Los niveles de LDL-C suelen ser aproximadamente el doble de los niveles en la HF heterocigota afectada en comparación con los miembros de la familia no afectados. Hay un 50 % de probabilidad de detección en familiares de primer grado y un 25 % de probabilidad de detección en familiares de segundo grado.¹

La genotipificación (pruebas genéticas) de pacientes con HF no es factible para la implementación clínica de rutina en muchos centros. Sin embargo, esto no debe considerarse un impedimento para una atención adecuada, ya que es principalmente el fenotipo (el grado de hiperlipidemia y los años de exposición al colesterol alto) el que determina el riesgo vascular. Los pacientes son tratados por sus niveles de LDL-C y no por su genotipo.¹

10.3. Tratamiento farmacológico de la HF

En la hipercolesterolemia familiar, el uso de los hipolipemiantes tradicionales necesariamente debe ir asociado con los cambios terapéuticos en el estilo de vida y con el tratamiento simultáneo de los otros factores de riesgo que estén presentes. Los factores de riesgo cardiovascular (FRCV) en HF son: varón > de 30 y mujer > de 45 años, tabaquismo activo, enfermedad coronaria prematura en familiares de primer grado, hipertensión arterial (140/90 mmHg), diabetes mellitus, cHDL < de 40 mg/dL, Lp(a) > de 50 mg/dL. El mensaje principal es el inicio del tratamiento una vez se ha hecho el diagnóstico.⁸

Otros factores de riesgo cardiovascular son: obesidad abdominal, inactividad física, homocisteína sérica elevada, factores protrombóticos, marcadores de inflamación (proteína C reactiva).¹²

El objetivo terapéutico en los pacientes con HF heterocigota es alcanzar una concentración de cLDL < 100 mg/dl en adultos con al menos un FRCV, y <70 mg/dl si existe enfermedad coronaria, DM2 o la presencia de enfermedad aterosclerótica subclínica significativa. En el resto de los pacientes (varones <30 años y mujeres <40 años) que no tienen otro FRCV, un cLDL <130 mg/dl se podría considerar aceptable.⁷

Por lo que hace referencia al tratamiento farmacológico, las estatinas son los fármacos de elección. Se deberán administrar las estatinas más eficaces a las dosis más altas toleradas. Dado el perfil de tolerabilidad y seguridad de la ezetimiba, es razonable considerar, como una segunda etapa de tratamiento, la adición de este inhibidor de la absorción del colesterol intestinal a la dosis máxima de estatinas en pacientes con HF que requieren la intensificación del tratamiento.⁶

El tercer paso es la terapia triple, consiste en una estatina con ezetimiba y un secuestrador de los ácidos biliares (resinas); en este sentido, la adición de colesvelam a una estatina y ezetimiba disminuye las concentraciones de cLDL un 12% adicional.⁹

Existe otra opción de tratamiento la cual se basa en la aféresis de lipoproteínas de baja densidad. Las guías clínicas establecen la indicación de aféresis de LDL en HF homocigota y en los pacientes con HF heterocigota y enfermedad cardíaca coronaria establecida, cuando tras un tratamiento farmacológico de 6 meses a dosis máximas y dieta, la concentración de cLDL es >200 mg/dl o, en pacientes con HF sin enfermedad cardiovascular >300 mg/d.¹⁰

Los diferentes métodos de aféresis de LDL consiguen objetivos similares, con una reducción del cLDL del 60-70% sobre las cifras previas a la aféresis, que se recuperan progresivamente. Por ello, los pacientes con HF precisan repetir el procedimiento, cada 15 días los heterocigotos y cada 7- 10 días los homocigotos. Además, con la aféresis de LDL, la Lp(a) disminuye un 58% y los triglicéridos un 27%.¹¹ Su principal limitación está relacionada en el coste económico y la baja disponibilidad.⁶

10.4. Tratamiento no farmacológico de la HF

Las modificaciones de la dieta y el estilo de vida son los pilares del manejo de todo tipo de dislipidemias, incluida la HF.¹³ Estas modificaciones incluyen una alimentación sana, mantener un peso ideal, practicar ejercicio físico y evitar el tabaco.¹²

Es fundamental la cantidad de grasa de la dieta y su distribución. Los ácidos grasos saturados (SFA) aumentan el cLDL por su capacidad de reducir la expresión de los r-LDL hepáticos. El ácido palmítico es el ácido graso saturado más abundante en la alimentación. Se recomienda que su ingesta sea < 7% de las calorías totales.¹²

El consumo de dietas enriquecidas en grasas monoinsaturadas se ha relacionado con una menor tasa de enfermedad coronaria. Los ácidos grasos monoinsaturados (MUFA) disminuyen el colesterol total y el cLDL cuando sustituyen a las grasas saturadas. Los fundamentales son el ácido linoleico, que disminuye el cLDL y el oleico (casi el 60-80% de la ingesta de este ácido proviene del aceite de oliva), que además aumenta el cHDL.¹⁴

Los ácidos grasos poliinsaturados n-3 son el ácido linolénico de origen vegetal, y el ácido eicosapentaenoico y docosaenoico, de origen en el pescado. De todos los factores dietéticos conocidos, los ácidos grasos omega-3 de cadena larga pueden ser los más protectores contra la muerte por enfermedad coronaria.¹²

Recientemente se ha comprobado que los esteroides-estanoles de origen vegetal disminuyen el cLDL, al inhibir la absorción intestinal de colesterol. La adición de estas sustancias a distintos alimentos puede ser beneficiosa. En estudios realizados en adultos y en niños, se ha observado que añadiendo de 1.6 a 2.5 g diarios de esteroides vegetales, el cLDL se reduce un 10-15%.¹⁶

La dieta terapéutica de cambios en el estilo de vida (TLCD), recomendada recientemente por el Programa Nacional de Educación sobre el Colesterol, en el Panel de Tratamiento de Adultos III indica que la ingesta total de grasas debe ser del 25 al 35% de las calorías totales, con <7% de SFA, hasta un 10% de ácidos grasos poliinsaturados (PUFA) y hasta un 10% de ácidos grasos monoinsaturados (MUFA). Se mantienen las recomendaciones dietéticas del NCEP-ATP III, junto con la adición de esteroides-estanoles vegetales (tabla 1).^{12,14,15} Los beneficios de esta recomendación están respaldados por dos argumentos: el efecto reductor que esta dieta tiene sobre el colesterol LDL y la prevalencia clínica de tasas reducidas de enfermedad coronaria encontradas en estudios observacionales y dietéticos. Históricamente, la dieta mediterránea que es similar a la TLCD se ha asociado con una menor tasa de enfermedad cardiovascular en aquellas poblaciones que la consumen.¹⁴

Tabla 1. Recomendaciones nutricionales para la hipercolesterolemia familiar

Grasa saturada	< 7% de las calorías totales
Grasa poliinsaturada	Hasta un 10% de las calorías totales
Grasa monoinsaturada	Hasta un 20% de las calorías totales
Grasa total	25-35% de las calorías totales
Hidratos de carbono	50-60% de las calorías totales
Fibra	20-30 g/día
Proteínas,	15% del total de calorías
Colesterol	< 200 mg al día
Calorías totales para mantener el peso ideal	
Estanoles/esteroides vegetales	1.5-2 g/día

Se debe considerar el ejercicio aeróbico de intensidad moderada durante al menos 30 minutos los 5 días de la semana para prevenir la obesidad y diabetes, con un asesoramiento adecuado en aquellos con CHD establecida. El consumo de alcohol debe limitarse a no más de 2 bebidas estándar por día.¹³

Ofrecer tratamientos y consejos efectivos para dejar de fumar es obligatorio y se deben seguir las pautas de manejo apropiadas. El estrés, la ansiedad y la depresión deben considerarse en todos los pacientes y manejarse en consecuencia.¹³

10. Descripción y aplicación del modelo de atención centrado en el paciente, adaptado para la hipercolesterolemia familiar heterocigota

El reclutamiento de los pacientes se llevó a cabo a través de la base de datos de hipercolesterolemia familiar proporcionada por el departamento de endocrinología y metabolismo, los requisitos para selección fueron: una puntuación del DLNC >6 puntos y/o Simoon-Brome probable o definitivo, no haber llegado a metas en el tratamiento y no tener actividad en el instituto ni en investigación por más de un año. Posteriormente se les hizo la invitación y explicación del modelo y se les agendaba la primera visita, se realizaron un total de tres visitas (una por mes). Se realizaron sesiones educativas mensuales para pacientes y familiares con HF.

Se identificaron 125 pacientes de la base de Hipercolesterolemia Familiar de los cuales 33 fueron ingresados al estudio, 1 perdió su seguimiento y 1 no finalizó sus visitas. Por lo que quedó una muestra total de 31 pacientes. Cada visita tuvo una duración aproximada de 3 horas y media.

11.1 Generalidades de la visita 1

En esta primera visita se le proporciona a cada paciente un consentimiento informado, el cual tienen que firmar, se les hace una toma de muestra sanguínea y genética en el departamento de endocrinología por el área de enfermería. Se llevan a cabo las tres intervenciones: médica, nutricional y psicológica con sus profesionales correspondientes de cada especialidad. Se aplican los siguientes cuestionarios: Satisfacción de Baker, Percepción SF-12, SMAQ, Ansiedad y depresión, conocimientos (Anexos). Posteriormente se acude a la Unidad de Investigación de Enfermedades metabólicas para realizar las pruebas de evaluación cardiovascular y composición corporal. Por último, se aplica el cuestionario de evaluación final.

11.2 Generalidades de la visita 2

Para la segunda visita se hace una toma de muestra sanguínea, así como la intervención médica, nutricional y psicológica, estudio de composición corporal y cuestionario de evaluación final.

11.3 Generalidades de la visita 3

En esta tercera y última visita se realiza una toma de muestra sanguínea, las intervenciones de medicina, nutriología y psicología. Se aplican por segunda ocasión los cuestionarios de: Satisfacción de Baker, Percepción, SF-12, SMAQ, Ansiedad y depresión, Conocimientos. Prueba de evaluación cardiovascular y estudio de composición corporal y cuestionario de evaluación final.

Los resultados de la toma de muestra sanguínea incluyen perfil de lípidos (triglicéridos, colesterol total, colesterol de alta densidad HDL y colesterol de baja densidad LDL) apolipoproteína B, glucosa en ayuno, enzimas hepáticas (ALT y AST), lipoproteína (a) y creatinfosfoquinasa (CPK).

11.4 Intervención médica

En la intervención médica educativa, a lo largo de las tres visitas se trataban temas como: Definición de la hipercolesterolemia familiar, Causa de HF, Diagnóstico, HF como riesgo cardiovascular, metas de tratamiento, situaciones especiales (HF y embarazo, niños, adulto mayor).

En la primera visita se inicia con una valoración clínica, se capturan datos sociodemográficos, resultados de laboratorio, valoración de tratamientos hipolipemiantes, inicial, previo al modelo y actual, además se realiza familiograma.

Para realizar la evaluación de riesgo cardiovascular se utilizaron las calculadoras (específicas para HF): Montreal-FH Score y SafeHeart Calculator. Para hacer la evaluación de riesgo de aterosclerosis subclínica se realizó el estudio de PWV y PWA, grosor de intima media por USG carotídeo, así como el registro de resultado de Lp (a).

En la segunda y tercera visita se hace un ajuste al tratamiento y se anotan los resultados de laboratorio, se interroga la posibilidad de haber tenido efectos adversos, se evalúa las metas de tratamiento y finalmente se califican los cuestionarios.

11.5 Intervención nutricional

En la intervención nutricional se hace un estudio de composición corporal a través del método de bioimpedancia eléctrica (BIA) en cada visita. Asimismo, se obtienen los datos antropométricos de estatura, circunferencia de cintura y de cadera.

Con el fin de establecer un diagnóstico nutricional se hace una evaluación dietética con la realización de recordatorios de 24 horas (de 3 días para la segunda y tercera visita) y la exploración de barreras que puedan presentar los pacientes con HF asociadas a un apego deficiente a las recomendaciones nutricias. El apego se evalúa con base en lo reportado por el paciente en sus registros y se compara con lo prescrito por el nutriólogo en cuanto a energía y macronutrientes, donde un adecuado apego se define como: 80-100%. Además, en la visita inicial y en la visita final se realiza una evaluación de conocimiento en nutrición, mediante un cuestionario.

Por cada visita se realiza una sesión educativa con distinto enfoque y se establece un plan de alimentación personalizado (control de porciones). En la primera visita el objetivo es que el paciente identifique correctamente los grupos de alimentos y tipos de grasas contenidas en ellos. En la segunda visita se tiene como objetivo que el paciente aprenda a leer correctamente las etiquetas de los alimentos e identifique los tipos de grasas y las porciones adecuadas. Para la tercera visita el objetivo es que el paciente aprenda a realizar una correcta selección de alimentos al comer fuera de casa y también incorporar la actividad física como parte de su estilo de vida.

11.6 Intervención psicológica

Los componentes de la intervención psicológica se basan en las herramientas de la entrevista motivacional y en la terapia de solución de problemas.

En la primera visita se tiene como objetivos: evaluar conciencia de la enfermedad, evaluar la intención de cambio e identificar escenarios que favorecen la conducta problema. ¿Qué sabe de la enfermedad?, ¿Qué quiere saber al respecto?, ¿Qué puede hacer al respecto? Se definen las barreras al explorar, ¿En qué área se presenta el problema? Finalmente, se establece un plan de acción.

En la segunda visita los objetivos son: identificar cambios conductuales, barreras para el apego y plantear posibles soluciones. Posteriormente se definen las barreras, si persisten y un plan de acción. Los cambios se refuerzan destacando los recursos personales de cada paciente y las barreras se abordan como problemas a resolver.

Para la tercera visita los objetivos a alcanzar son: identificar escenarios que favorecerían la conducta problema a mediano y largo plazo, consolidar ganancias, identificar cambios conductuales, identificar barreras para el apego y plantear posibles soluciones. Se define un plan de acción para implementar la conducta o conductas requeridas para superar la barrera. En esta última visita de manera resumida se trata de identificar contextos que funcionen como facilitadores de los malos hábitos, al mismo tiempo se evocan recursos del paciente para solucionar dichos escenarios y se fortalece la auto-eficiencia.

12. Resultados de la intervención nutricional

Las características de la población de estudio fueron 22 mujeres y 10 hombres lo que corresponde al 71% y 29% respectivamente. La mediana de edad fue de 57 años, donde el menor fue de 18 y el mayor de 74 años, las frecuencias (moda) se presentaron a los 38 y 65 años. Dentro de la población 13 son fumadores activos lo que corresponde al 41.9%. La mediana de los años con el diagnóstico de hipercolesterolemia familiar fue de 3.5. Los resultados de laboratorios diagnósticos al momento de entrar al protocolo fueron el promedio de: colesterol total 329.6 mg/dl, colesterol LDL de 248.1 mg/dl, triglicéridos de 160.1 mg/dl y TSH (hormona estimulante de tiroides) 1.93 μ UI/mL.

Variables	n = 31
EDAD	57 (38 – 65)
MUJER/HOMBRE	22/10
FUMADOR ACTIVO	41.9 %
AÑOS CON DIAGNOSTICO	3.5 (1.0 -19.0)
COLESTEROL DX	329.6 (216 – 593)
HDL DX	53.3 (29 – 90)
LDL DX	248.1 (162 – 438)
TG DX	160.1 (58 – 294)
TSH	1.93 (0.39 – 6.31)

Referente a los estudios de laboratorio se analizaron del perfil lipídico: triglicéridos, colesterol (total, HDL, LDL) y Apo B. También se tomaron en cuenta algunos laboratorios que pudieran verse modificados por el uso de estatinas como lo son las enzimas hepáticas (ALT, AST) y los niveles de glucosa en sangre. Los resultados que tuvieron una significancia estadística <0.01 mostrando una reducción en su concentración entre la visita 1 y la vista 3 fueron triglicéridos, colesterol total y colesterol LDL de este último se tenía un registro diagnóstico previo el cuál resultado con significancia estadística <0.001 al ser relacionado con la última visita, quedando un promedio de 124.35 mg/dl de LDL-C. El estudio de amino transferasa (AST) tuvo una elevación por lo que resulta en significancia estadística sin embargo se encuentra dentro de los valores de referencia normales, respecto a los demás resultados de laboratorio no muestran algún cambio significativo.

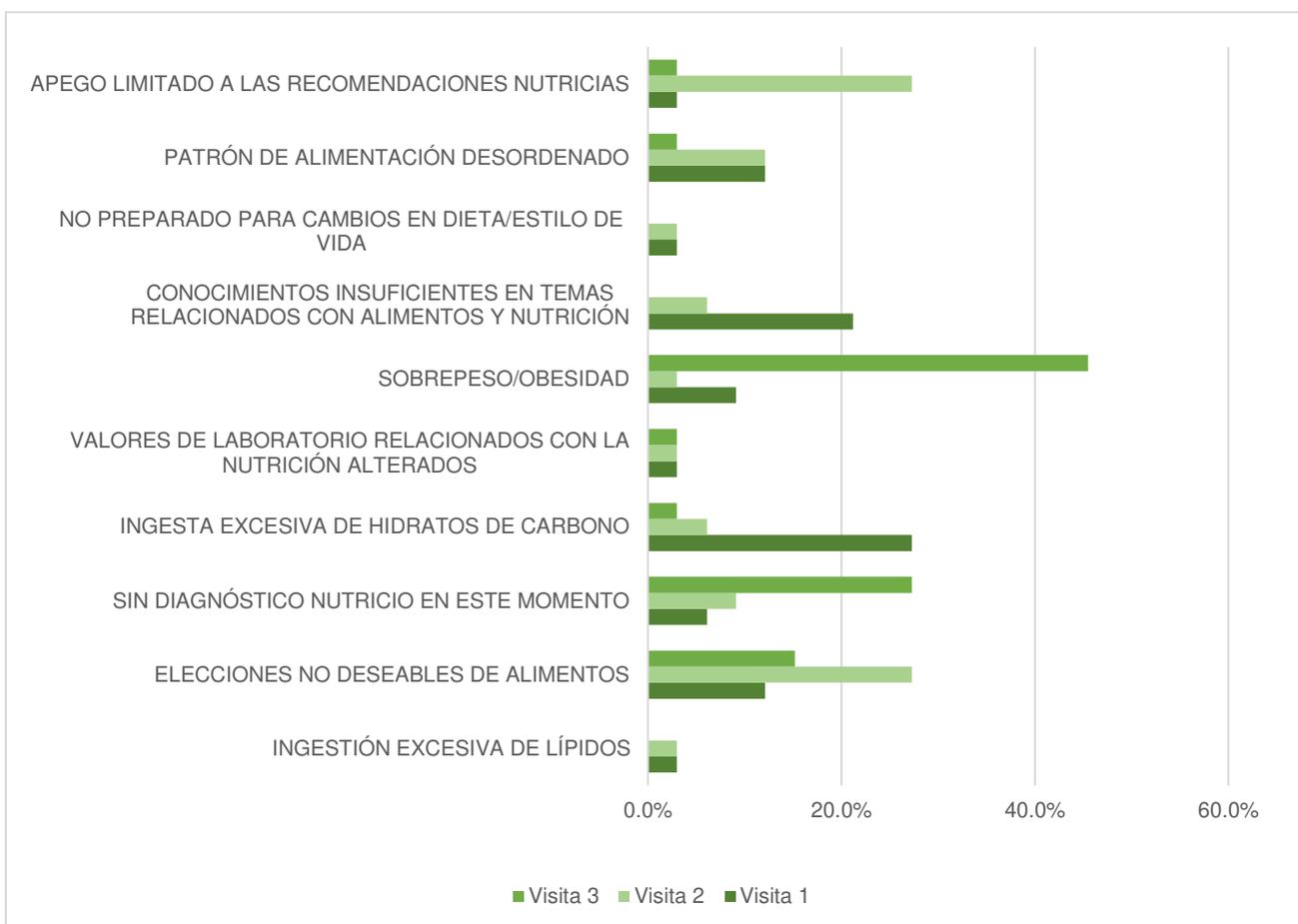
Resultados Laboratorios	V1 (n=31)	V2 (n=31)	V3 (n=31)	P (Friedman)
Triglicéridos	117 (101-141)	112 (80-146)	98 (79-128.5)	0.39 (v1-v2) 0.006 (v1-v3) 0.136 (v2-v3)
Colesterol total	189 (160-247)	176 (143-198)	151 (134-188.5)	0.016 (v1-v2) 0.000 (v1-v3) 0.215 (v2-v3)
Colesterol HDL	50 (40-58)	49 (41.5-58)	48 (41-56.5)	0.449
Colesterol LDL	DX 246.21 (62.76) V1 131.46 (69.53)	172.71 (225.14)	124.35 (182.36)	0.15 (v1-v2) 0.004 (v1-v3) 0.06 (v2-v3) < 0.001 (Dx – v3)
Apo B	112 (91.2-141.2)	-	77.7 (66.4-107.7)	0.368
ALT	27.1 (20.5-36.5)	28 (20.5-33)	29 (24-38.5)	0.488
AST	24.0 (18-28)	26 (22.5-29)	27 (23.5-30.5)	0.021 (v1-v2) 0.006 (v1-v3) 0.353 (v2-v3)
Glucosa	91 (82-96.5)	87.5 (82-96)	90.5 (83-97)	0.957

Los parámetros para analizar la composición corporal fueron el peso, índice de masa corporal (IMC), circunferencia e índice de cintura y cadera. Hubo una ligera reducción en la circunferencia de cintura con significancia estadística de la visita 2 a la visita 3 y por consecuencia también en el índice cintura-cadera, respecto al peso y al IMC se mantuvieron sin cambio a lo largo de las 3 visitas. También se registró mediante un software de análisis nutricional “The Food Processor” los recordatorios de 24 horas, para el análisis de resultados se tomó en cuenta la ingesta total de energía (kilocalorías), ingesta de grasas totales y grasa saturada en gramos e ingesta de colesterol en miligramos. En cuanto a la ingesta de energía hubo una reducción a lo largo de las tres visitas quedando un promedio en la última visita de 1310.7 kilocalorías. Por otro lado, la ingesta de grasa, así como grasa saturada tuvo un incremento de la primera a la segunda, sin embargo la ingesta de grasa saturada se redujo de la visita 2 a la visita 3 con significancia estadística. Respecto a la ingesta de colesterol no se presentaron cambios en su consumo a lo largo de las 3 visitas. También hubo un parámetro relacionado al apego que tuvieron al plan de alimentación en donde los pacientes mencionaron del 1 al 10 que tanto habían seguido el plan de nutrición que se les proporcionó donde el 10 equivale al 100%, los resultados muestran una significancia estadística de la visita 2 a la última visita teniendo un mejor apego al terminar el protocolo.

n=31	V1	V2	V3	P (Friedman)
Peso	64.86 (±11.57)	64.91 (±11.50)	64.83 (±11.49)	0.93
Circunferencia cintura	85.57 (11.87)	85.81 (12.39)	84.27 (11.49)	0.09 0.029 (V2-V3)
Circunferencia cadera	98.33 (7.94)	98.76 (7.74)	98.40 (7.81)	.539 0.26 (v1-v2) 0.89 (v1-v3) 0.31 (v2-v3)
Índice cintura-cadera	0.86 (.06)	0.86 (0.08)	0.84 (0.07)	.159 0.59 (v1-v2) 0.10 (v1-v3) 0.07 (v2-v3)
IMC (Kg/m²)	25.5 (18.7-32.9)	25.3 (18.7-32.8)	25.4 (18.7-32.8)	0.65 (v1-v2) 0.70 (v1-v3) 0.66 (v2-v3)
Ingesta de energía (Kcal)	1574.2 (1015.2-3213.6)	1477.7 (601.6-2463.46)	1310.7 (673.7-2027.7)	0.583 (v1-v2) 0.042 (v1-v3) 0.096 (v2-v3)
Ingesta de grasa (g)	47.8 (35.3-63.8)	56.5 (43.4-95.2)	48.7 (33.6-65.7)	0.04 (v1-v2) 0.61 (v1-v3) 0.27 (v2-v3)
Ingesta colesterol (mg)	136.0 (33.8-329.4)	115.8 (28.4-328.1)	139.3 (83.0-325.7)	0.76 (v1-v2) 0.58 (v1-v3) 0.47 (v2-v3)
Ingesta de grasa saturada (g)	4.8 (2.7-9.9)	9.9 (5.0-18.7)	6.4 (3.5-10.36)	0.001 (v1-v2) 0.39 (v1-v3) 0.01 (v2-v3)
Apego al plan de alimentación (%)	NA	75.9 (50-95)	82.8 (70-100)	< 0.001 (v2-v3)

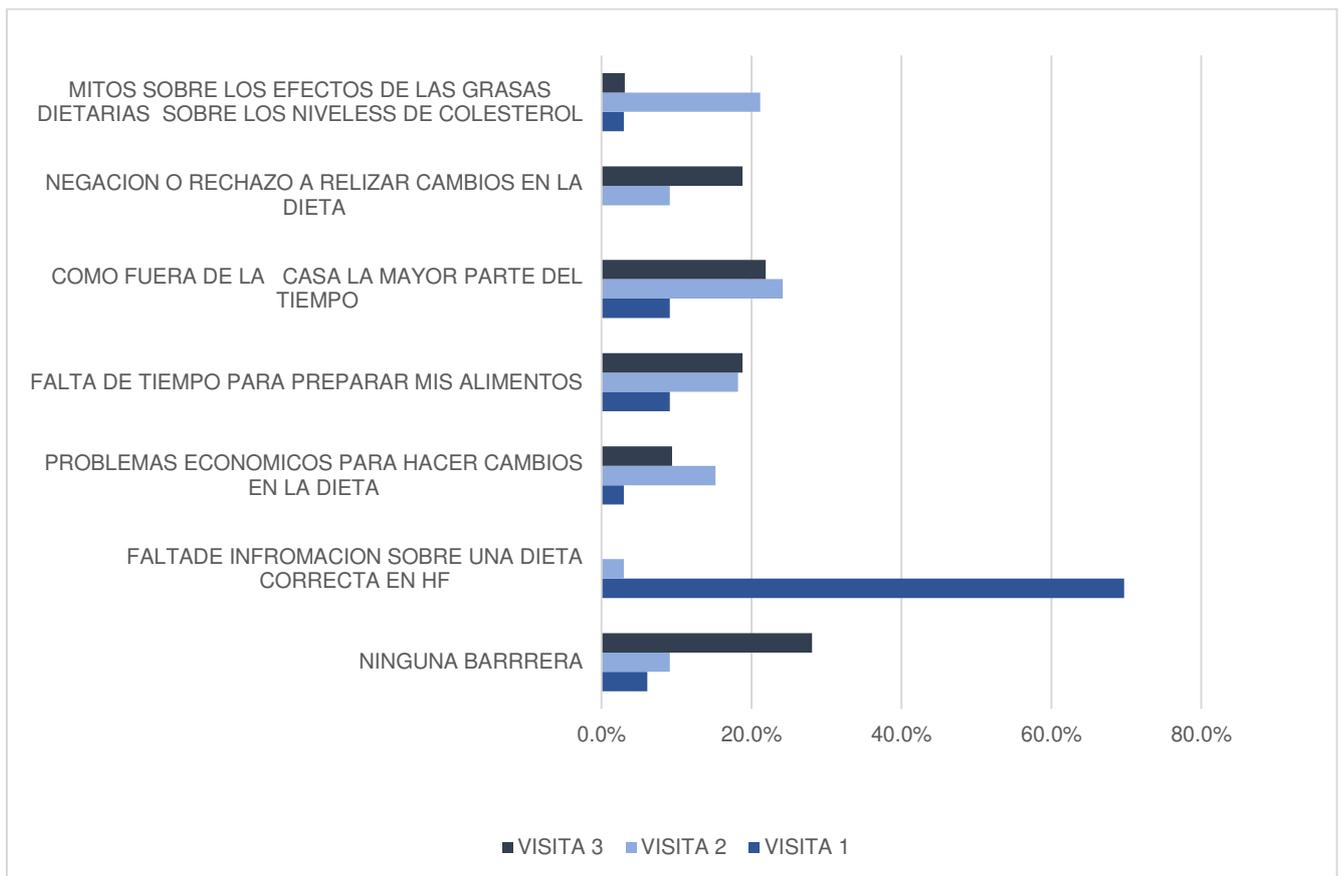
Se hicieron tres intervenciones de nutrición una por cada visita, donde al final de cada sesión se establecía el diagnóstico nutricional (gráfico 1), así como la barrera más predominante para poder seguir con las recomendaciones nutricionales (gráfico 2). Para la primera visita el diagnóstico con mayor incidencia fue el consumo excesivo de hidratos de carbono con 27.3% y en segundo lugar con 21.2% conocimientos insuficientes en temas relacionados con alimentos y nutrición. En la segunda visita hubo dos diagnósticos más prevalentes con el 27.3% cada uno (lo que corresponde a 8.4 partes de la población) estos fueron un apego limitado a las recomendaciones nutricias y elecciones no deseables de alimentos. Durante la tercera visita es decir al término del protocolo se estableció con el 45.5% de incidencia el diagnóstico de sobrepeso/obesidad.

Diagnósticos nutricionales identificados en pacientes con HF



La principal barrera que presentaron los pacientes en la primera visita fue una falta de información sobre una dieta correcta en hipercolesterolemia familiar con un 69.7% lo que corresponde a 21.6 partes de la población. Para la segunda visita se presentó con mayor frecuencia (24.2%) el problema de comer fuera de casa la mayor parte del tiempo al igual que en la tercera visita con 21.9%, en segundo lugar, con el 21.2% de incidencia fueron los mitos sobre los efectos de las grasas dietarias en los niveles de colesterol y en tercer lugar con 18.2% fue la falta de tiempo para la preparación de los alimentos al igual que en la tercera visita con el 18.8%. Además de las barreras que coincidieron durante la segunda y tercera visita también es importante mencionar que en el 28.1% no se identificó ninguna barrera al finalizar el protocolo para seguir las recomendaciones de nutrición.

Barreras y problemas identificados en pacientes con HF



13. Conclusiones

A través de este protocolo se pudo probar un modelo integral de atención para los pacientes con hipercolesterolemia familiar lo cual representa un avance para el diagnóstico precoz y el tratamiento adecuado, puesto que es la enfermedad monogénica más común, pero se encuentra infradiagnosticada y por lo tanto no se le lleva el tratamiento adecuado. Existen guías para el tratamiento farmacológico en un nivel de atención primaria, sin embargo, es de suma importancia darle un enfoque multidisciplinario para lograr los objetivos no solo en cuanto al perfil lipídico sino concientizar en lo que conlleva la enfermedad y poder tratarlo a nivel psicológico y nutricional.

En la intervención nutricional de manera resumida se pudo identificar que los pacientes tuvieron una mejor selección de alimentos en visita 2 y visita 3, desarrollaron la habilidad de leer las etiquetas de los alimentos correctamente e identificar los diferentes tipos de grasas.

Al finalizar el protocolo es decir en la tercera visita se logró un porcentaje de apego al plan de alimentación de >80%.

Se identificaron barreras que limitan el apego, las cuales se resolvieron parcialmente, pero se reconoce la necesidad de llevar a cabo más visitas para resolverlas en su mayoría. Las principales fueron: Falta de información sobre una dieta correcta en HF, mitos y creencias tales como: “Las grasas engordan”, “todas las grasas son malas y se deben evitar”, “se deben comer muchas frutas” “llevar una dieta es muy costoso” entre otras.

Finalmente se logró una reducción significativa sobre todo en los niveles de colesterol LDL y se puede concluir que el tratamiento farmacológico es primordial, sin embargo, llevado de la mano con psicología y nutrición se permitió poder ver los avances y cambios a profundidad desde los aspectos que estas disciplinas incluyen.

14. Recomendaciones

En base a los resultados obtenidos se recomienda poder implementar el modelo de atención con el mismo marco metodológico (enfoque integral) a un número mayor de pacientes con hipercolesterolemia familiar, teniendo en cuenta las barreras y los mayores problemas a los que se pueden enfrentar sobre todo en las intervenciones de psicología y nutrición.

A su vez sería importante la realización de más estudios, al ser una enfermedad genética estos requieren de una metodología específica y con mayor duración para la obtención de resultados, en ese ámbito se han tenido avances significativos ya que se han encontrado genes específicos involucrados, por lo que se recomienda hacer más estudios que puedan ser llevados a la práctica y de esta forma tener más diagnósticos y tratamientos oportunos. Esto implica una correcta información en clínicas y hospitales para que puedan ser referidos y atendidos en los centros que tengan esta especialidad.

El Registro Mexicano de Hipercolesterolemia Familiar es una gran herramienta que esta permitiendo que exista un registro de las personas que viven con esta enfermedad y de esta manera no siga infradiagnosticada y también da oportunidad a que haya representantes especialistas por cada estado de la República involucrados en llevar el mejor tratamiento de estos pacientes, por lo que se recomienda siga siendo utilizada y compartida para que llegue a las personas que lo requieran.

15. Bibliografía

- 1) Singh, S., and V. Bittner. 2015. Familial hypercholesterolemia – epidemiology, diagnosis, and screening. *Curr. Atheroscler. Rep.* 17: 482–485.
- 2) Mehta, R., Zubiran, R., Martagón, A. J., Vazquez-Cardenas, A., Segura-Kato, Y., Tusie-Luna, M. T., & Aguilar-Salinas, C. A. (2016). The panorama of familial hypercholesterolemia in Latin America: a systematic review. *Journal of lipid research*, 57(12), 2115-2129.
- 3) Najam, O., & Ray, K. K. (2015). Familial hypercholesterolemia: a review of the natural history, diagnosis, and management. *Cardiology and therapy*, 4(1), 25-38.
- 4) Nordestgaard, B., M. Chapman, S. Humphries, H. Ginsberg, L. Masana, O. Descamps, O. Wiklund, R. Hegele, F. Raal, J. Defesche, et al. 2013. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease: Consensus Statement of the European Atherosclerosis Society. *Eur. Heart J.* 34: 3478–3490a.
- 5) Besseling, J., I. Kindt, M. Hof, J. Kastelein, B. Hutten, and G. Hovingh. 2014. Severe heterozygous familial hypercholesterolemia and risk for cardiovascular disease: a study of a cohort of 14,000 mutation carriers. *Atherosclerosis*. 233: 219–223.
- 6) Masana, L., Civeira, F., Pedro-Botet, J., de Castro, I., Pocoví, M., Plana, N., & Pedragosa, Á. (2013). Consenso de expertos sobre la detección y el manejo clínico de la hipercolesterolemia familiar. *Clínica e Investigación en Arteriosclerosis*, 25(4), 182-193.
- 7) Mata, P., Alonso, R., Ruiz, A., Gonzalez-Juanatey, J. R., Badimón, L., Díaz-Díaz, J. L., & Pérez-Jiménez, F. (2015). Diagnóstico y tratamiento de la hipercolesterolemia familiar en España: documento de consenso. *SEMERGEN-Medicina de Familia*, 41(1), 24-33.
- 8) Merchán, A., Ruiz, Á. J., Campo, R., Prada, C. E., Toro, J. M., Sánchez, R., & Alonso, R. (2016). Hipercolesterolemia familiar: artículo de revisión. *Revista colombiana de Cardiología*, 23, 4-26.
- 9) Huijgen, R., Abbink, E. J., Bruckert, E., Stalenhoef, A. F., Imholz, B. P., Durrington, P. N., & Triple Study Group. (2010). Colesevelam added to combination therapy with a statin and ezetimibe in patients with familial hypercholesterolemia: a 12-week, multicenter, randomized, double-blind, controlled trial. *Clinical therapeutics*, 32(4), 615-625.
- 10) Winters, J. L. (2012, March). Low-density lipoprotein apheresis: principles and indications. In *Seminars in Dialysis* (Vol. 25, No. 2, pp. 145-151). Oxford, UK: Blackwell Publishing Ltd.
- 11) Arbona, C., Martínez-Hervás, S., Goterris, R., Montoro, J., Real, J. T., & Ascaso, J. F. (2013). Aféresis de lipoproteínas de baja densidad en la hipercolesterolemia familiar resistente al tratamiento médico convencional intensivo. *Medicina Clínica*, 140(5), 207-210.
- 12) Aguillo, E. (2005). Hipercolesterolemia familiar. Criterios diagnósticos y tratamientos actuales. *Endocrinología y Nutrición*, 52(5), 202-208.
- 13) Watts, G. F., Sullivan, D. R., Poplawski, N., Van Bockxmeer, F., Hamilton-Craig, I., Clifton, P. M., & Familial Hypercholesterolaemia Australasia Network Consensus Group (Australian Atherosclerosis Society. (2011). Familial hypercholesterolaemia: a model of care for Australasia. *Atherosclerosis Supplements*, 12(2), 221-263.
- 14) Pérez-Jiménez, F., López-Miranda, J., & Mata, P. (2002). Protective effect of dietary monounsaturated fat on arteriosclerosis: beyond cholesterol. *Atherosclerosis*, 163(2), 385-398.
- 15) Expert Panel on Detection, E. (2001). Executive summary of the third report of the National Cholesterol Education Program (NCEP) expert panel on detection, evaluation, and treatment of high blood cholesterol in adults (adult treatment panel III). *Jama*, 285(19), 2486-2497.
- 16) Amundsen, Å. L., Ose, L., Nenseter, M. S., & Ntanos, F. Y. (2002). Plant sterol ester–enriched spread lowers plasma total and LDL cholesterol in children with familial hypercholesterolemia. *The American journal of clinical nutrition*, 76(2), 338-344.