

Aitana Gené Gómez *

Tractament nutricional de la Hipercolesterolèmia Familiar en la infància

TREBALL DE FI DE GRAU

dirigit per Cèlia Rodríguez

Grau de Nutrició Humana i Dietètica

Treball realitzat amb:



UNIVERSITAT ROVIRA i VIRGILI

Reus

2023

***Treball grupal realitzat amb: Eva Garcia Rofes.**

ÍNDEX

ABREVIACIONS	3
RESUM	4
ABSTRACT	5
1. PRESENTACIÓ I JUSTIFICACIÓ	6
2. INTRODUCCIÓ	7
2.1. Epidemiologia de les malalties cardiovasculars	7
2.2. Hipercolesterolèmia familiar infantil	9
2.3. Tractament dietètic per la hipercolesterolèmia familiar	10
3. HIPÒTESIS	11
4. OBJECTIUS	11
5. METODOLOGIA	12
6. RESULTATS I DISCUSSIÓ	13
6.1. Fibra	13
6.2. Proteïna	13
6.3. Hidrats de carboni complexos	14
6.4. Greixos	14
6.5. Fitosterols	15
6.6. Aliments ultraprocessats i begudes	16
6.7. Vida activa	17
6.8. Estil de vida saludable	17
7. CONCLUSIONS	18
BIBLIOGRAFIA	19
ANNEX	26
ANNEX 1. GUIA D'ALIMENTACIÓ PER A NENS AMB HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR	27

ABREVIACIONS

cHDL	Colesterol transportat per lipoproteïnes de baixa densitat
cLDL	Colesterol transportat per lipoproteïnes d'elevada densitat
DLCN	Dutch Lipid Clinic Network
DM2	Diabetis mellitus tipus 2
HCC	Hidrats de carboni complexos
HF	Hipercolesterolèmia familiar
INE	Institut Nacional d'Estadística
MCV	Malalties cardiovasculars
OMS	Organització Mundial de la Salut
SEA	Societat Espanyola d'Atherosclerosi
TG	Triglicèrids

RESUM

Introducció i objectiu: La Hipercolesterolèmia Familiar (HF) és la malaltia genètica més prevalent en la infància. Es caracteritza per elevats nivells de colesterol de les lipoproteïnes de baixa densitat (cLDL) des del naixement. Aquest augment de cLDL implica un major risc cardiovascular de forma prematura.

Els canvis d'estil de vida són la primera línia de tractament en aquests casos. Tot i que el cLDL ve determinat genèticament, s'ha observat que pot ser modificat amb una alimentació saludable i exercici físic. L'objectiu d'aquest treball és presentar una guia clínica de canvis d'estil de vida als nens amb HF.

Material i mètodes: Es van revisar metaanàlisis, revisions sistemàtiques i assajos clínics aleatoritzats realitzats en humans, així com les principals guies clíniques, entre el 2017 i 2022 que detallassin l'alimentació en pacients amb HF.

Resultats i discussió: El tractament dietètic ajuda a reduir els nivells de cLDL. La fibra procedent de fruita i verdura, la proteïna vegetal, l'omega 3 del peix, el consum d'oli d'oliva i els hidrats de carboni complexos són els que tenen més relació en la disminució de cLDL. S'ha demostrat que afegir fitosterols a la dieta ajuda a una major disminució i que es pot consumir fins a 1 ou diari. Augmentar l'activitat física i evitar el sedentarisme disminueix el cLDL i millora la salut cardiovascular.

Conclusions: L'elaboració d'una guia lúdica adaptada a nens amb HF és clau per millorar l'adherència als canvis d'estil de vida. Una alimentació rica en fibra, proteïna vegetal, greixos saludables i baixa en aliments processats i sucres, així com fer 60 minuts d'activitat física diària són els punts claus del tractament. Una bona elecció dels aliments serà essencial per millorar els nivells de cLDL i així reduir el risc cardiovascular a l'edat adulta.

Paraules clau: hipercolesterolèmia familiar, nens, colesterol LDL, tractament nutricional i estil de vida.

ABSTRACT

Introduction and study aim: Familial Hypercholesterolemia (HF) is the most prevalent genetic disease in childhood. It is characterized by high cholesterol levels of low-density lipoproteins (cLDL) from birth. This increase in cLDL implies an increased cardiovascular risk prematurely.

Lifestyle changes are the first line of treatment in these cases. Although cLDL is genetically determined, it has been observed that it can be modified with a healthy diet and physical exercise. The aim of this work is to present a clinical guide to lifestyle changes to children with HF.

Material and methods: Meta-analyses, systematic reviews and randomized clinical trials conducted in humans were reviewed, as well as the main clinical guidelines, between 2017 and 2022 that detailed feeding in patients with HF.

Results and discussion: Dietary treatment helps to reduce LDL-C levels. Fiber from fruits and vegetables, vegetable protein, omega-3 from fish, olive oil consumption and complex carbohydrates are the most related to lower LDL-C levels. It has been shown that adding phytosterols to the diet helps a greater decrease and that it can be consumed up to 1 egg daily. Increasing physical activity and avoiding a sedentary lifestyle lowers LDL-C and improves cardiovascular health.

Conclusions: The development of a playful guide adapted to children with HF is key to improving adherence to lifestyle changes. A diet rich in fiber, vegetable protein, healthy fats and low in processed foods and sugars, as well as 60 minutes of daily physical activity are the key points of treatment. A good choice of food will be essential to improve cLDL levels and thus reduce cardiovascular risk in adulthood.

Key words: familial hypercholesterolemia, children, LDL cholesterol, nutritional treatment and lifestyle.

1. PRESENTACIÓ I JUSTIFICACIÓ

La Hipercolesterolèmia Familiar (HF) és la malaltia genètica més prevalent en edat pediàtrica. Aquesta està caracteritzada per un augment dels nivells de colesterol en sang, específicament del cLDL. Aquest augment està directament relacionat amb l'aparició de malalties cardiovasculars a edats primerenques.

Com que és un trastorn genètic molt prevalent, afectant 1/217 nens del nostre territori (Catalunya), i implica conseqüències per a la salut és clau un diagnòstic i tractament precoç. La primera línia de tractament són els canvis d'estil de vida.

L'alimentació i l'exercici són claus per a un millor pronòstic, per això els professionals sanitaris han de disposar d'eines per ensenyar a la població com millorar els seus hàbits. Actualment, les principals societats científiques de Catalunya i Espanya no disposen d'un material específic en aquest àmbit. Per aquest motiu, el present treball té l'objectiu de ser una eina pràctica i una eina de suport per als professionals sanitaris.

2. INTRODUCCIÓ

2.1. Epidemiologia de les malalties cardiovasculars

Les malalties cardiovasculars (MCV) continuen sent la primera causa de mort a escala mundial, provocant la defunció del 32% de la població (1).

A Europa la incidència de MCV l'any 2019 es va situar en 12,7 milions de nous casos i una prevalença de 113 milions de persones que presentaven la malaltia (2) mentre que, l'any 2017, les MCV van causar la mort d'un 45% de la població europea (3).

A Espanya, l'any 2019, la MCV es va posicionar com a primera causa de mort suposant un 27,7% del total de les morts registrades, sent més de la meitat dels casos deguts a malaltia isquèmica del cor (figura 1) i malaltia cerebrovascular (figura 2) (4), mentre que, l'any 2021, el percentatge de morts per causa de MCV fou del 26,4% (taula 1) (5).

Pel que fa a Catalunya, un 30% de les morts de la població són degudes a MCV, afectant un 46% d'homes i un 54% de dones (6).

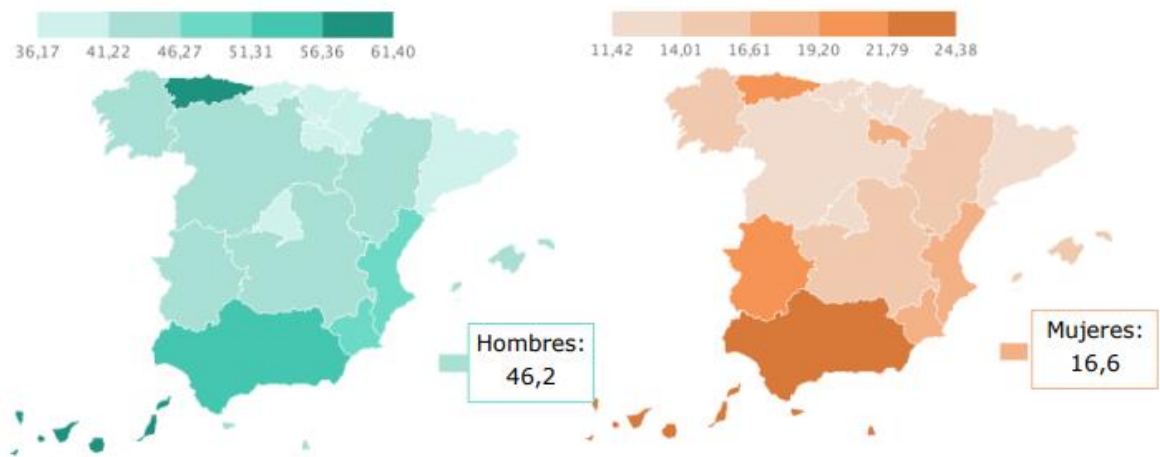


Figura 1: Taxa de mortalitat ajustada per edat per malaltia isquèmica del cor per 100.000 habitants, segons sexe. Espanya, 2019. Font: Institut Nacional d'Estadística (INE)

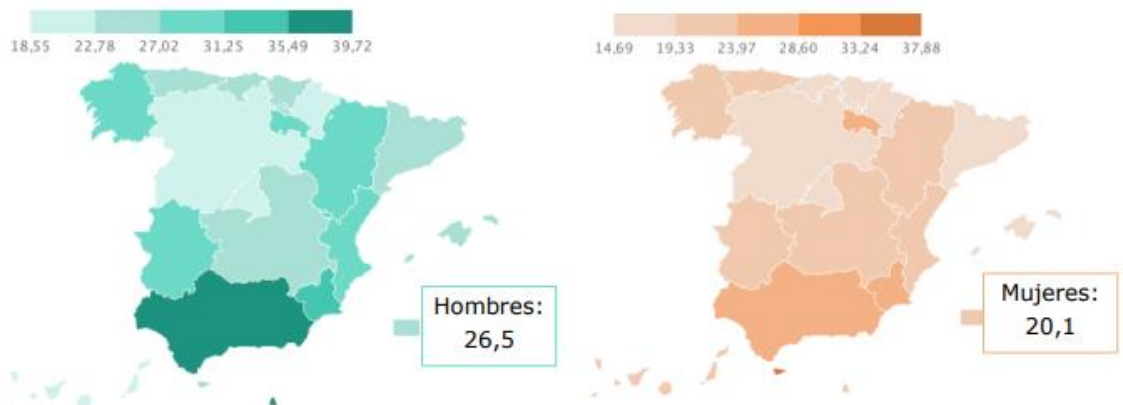


Figura 2: Taxa de mortalitat ajustada per edat per malaltia cerebrovascular per 100.000 habitants, segons sexe. Espanya, 2019. Font: Institut Nacional d'Estadística (INE)

Capítols de la CIE-10	Defuncions	%
Total Defuncions	450.744	100,0
Enfermedades del sistema circulatorio	119.196	26,4
Tumores	113.662	25,2
Enfermedades infecciosas y parasitarias ¹	46.001	10,2
Enfermedades del sistema respiratorio	35.534	7,9
Enfermedades del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos	25.014	5,5
Enfermedades del sistema digestivo	22.563	5,0
Trastornos mentales y del comportamiento	20.512	4,6
Causas externas de mortalidad	16.831	3,7
Enfermedades del sistema genitourinario	16.458	3,7
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	15.124	3,4
Síntomas, signos y hallazgos anormales clínicos y de laboratorio	9.129	2,0
Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conjuntivo	5.113	1,1
Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y ciertos trastornos que afectan al mecanismo de la inmunidad	2.205	0,5
Enfermedades de la piel y del tejido subcutáneo	2.021	0,4
Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	833	0,2
Afecciones originadas en el periodo perinatal	528	0,1
Embarazo, parto y puerperio	11	0,0

¹ Covid-19 se incluye en el grupo de las enfermedades infecciosas y parasitarias

Taula 1: Causes de defuncions a Espanya l'any 2021. Font: Institut Nacional Estadística (INE)

Els principals factors de risc que condueixen a desenvolupar una MCV són la pressió arterial elevada, diabetis, obesitat i sobrepès, tabaquisme, manca d'activitat física, sexe, edat, genètica i nivells de colesterol elevats (7).

En relació amb el colesterol, trobem malalties hereditàries que provoquen un augment dels nivells de colesterol en sang com són:

- Hiperlipidèmia familiar combinada
- Disbetalipoproteïnèmia familiar
- Hipercolesterolèmia familiar (HF)
- Hipertrigliceridèmia familiar

Segons la Revista Espanyola de Cardiologia i la Societat Espanyola d'Aterosclerosis (SEA), la HF és el trastorn genètic més freqüent associat amb MCV prematures, tenint una prevalença d' 1/200-300 casos en la població (8, 9).

2.2. Hipercolesterolèmia familiar infantil

La HF és un trastorn genètic autosòmic dominant que es manifesta des del naixement i que provoca nivells elevats de lipoproteïnes de baixa densitat, conegudes com a colesterol LDL (cLDL), xantomes i MCV prematura.

Una ràpida detecció i un tractament eficaç són claus per la reducció de la morbimortalitat coronària. Malgrat això, la HF està poc diagnosticada i tractada (10).

La HF té una prevalença d' 1/200-500 individus segons recents dades publicades en població europea (11). A Espanya, segons dades publicades per la Societat Europea d'Arterioesclerosi només un 6% dels pacients amb HF estan diagnosticats (12). A partir de dades del Servei Català de Salut es va estimar que a Catalunya hi hauria 1/217 nens afectats d'aquesta patologia (13). Els infants que no són diagnosticats i tractats adequadament presentant un elevat risc de patir MCV de forma prematura (14). Per això, el diagnòstic i tractament precoç són claus pel seu pronòstic i evolució a llarg termini (14, 15).

La detecció de la HF en nens és especialment complexa, ja que a la pràctica clínica habitual utilitzem com a eina de diagnòstic els criteris clínics del Dutch Lípid Clinic Network (DLCN), però aquests són només aplicables a partir dels 18 anys (16). La sospita de HF en nens es basa en les xifres de cLDL i la història familiar (17). Establim el diagnòstic sobre la base d'un estudi genètic que mostri la presència d'una variant patogènica en algun dels gens implicats en la malaltia o en nens de famílies afectades de HF (un progenitor amb diagnòstic de seguretat de HF) i un cLDL superior a 160 mg/dl. Atès el caràcter asimptomàtic de l'alteració, és imprescindible definir cribratges per detectar elevacions anòmales de cLDL.

La primera línia de tractament de la HF en nens es basa en una alimentació i un estil de vida saludable i, en el cas que els nivells de cLDL es mantinguin elevats, serà necessari aplicar un tractament farmacològic (15).

Pel que fa al tractament farmacològic, aquest es basa en la utilització d'estatines, però, no hi ha un consens sobre a quina edat s'ha d'iniciar aquest tractament i no existeixen dades de seguretat abans dels 8 anys (18, 19).

Tot i que les estatines són segures i eficaces a la població infantil, es recomana el seu ús a partir dels 10 anys en nens i preferiblement, després de la menarquia en nenes (20, 21).

A causa de la controvèrsia de l' edat d'inici del tractament amb estatines en nens, l'alimentació passa a ser la base del tractament de la HF en nens i adolescents, aconseguint una reducció del cLDL de fins a un 15% (21,22).

2.3. Tractament dietètic per la hipercolesterolèmia familiar

Com bé hem mencionat anteriorment, l'alimentació és el pilar fonamental del tractament de la HF en nens. Una alimentació equilibrada i saludable pot reduir entre un 10-15% els nivells de cLDL (20). Malgrat aquesta reducció, cal esmentar que el tractament dietètic no serà suficient per arribar als objectius terapèutics i és per això, que sempre haurà d'anar acompanyat d'un estil de vida saludable, el qual engloba, entre altres coses, l'activitat física, per així evitar desenvolupar altres factors de risc de MCV (23) i, així i tot, en molts casos es requerirà l'ús de tractament farmacològic degut a la condició genètica de la malaltia i la seva tendència a augmentar els nivells de cLDL.

Una de les majors controvèrsies que es troben en la literatura avui en dia entre diferents països és la reducció de consum d'aliments rics en àcids grassos saturats com a part del tractament dietètic de la HF i, la substitució d'aquests per aliments en baix contingut en colesterol, com ara, els aliments d'origen vegetal.

Els aliments d'origen vegetal són un punt d'interès pel seu contingut en esterols, els quals ajuden a disminuir l'absorció del colesterol dietètic (24).

Un dels patrons dietètic que més s'adapta a aquest tipus de recomanació és la dieta Mediterrània, basada principalment en el consum d'aliments d'origen vegetal, com ara els llegums, fruits secs, greixos vegetals (oli d'oliva), fruita i verdura. L'estudi Predimed ha demostrat una associació directa entre la dieta Mediterrània i la disminució dels nivells de cLDL i com a conseqüència, una disminució del risc cardiovascular. (25, 26).

2.3.1. Guies alimentàries per la hipercolesterolèmia familiar infantil

Actualment, malgrat l'evidència existent i la preocupació en relació amb la HF i les seves conseqüències en edats primerenques, no existeixen guies d'alimentació enfocades a la població infantil a Espanya.

Pel que fa a la resta d'Europa, només alguns països disposen de guies específiques per aquest grup d'edat com són Noruega i Regne Unit. La SEA disposa d'unes guies, però són traduïdes del Regne Unit. És necessari que les diferents societats científiques d'Espanya i Catalunya disposin de guies específiques per nens adaptades als nostres patrons alimentaris així com a la forma de cuinar.

3. HIPÒTESIS

La HF és la causa genètica d'hipercolesterolèmia més freqüent i afecta un gran nombre de nens de la nostra població. És ben conegut que estratègies a edats primerenques poden millorar el pronòstic i evitar la MCV. L'alimentació i els canvis d'estil de vida són la primera línia de tractament en aquests nens, per aquest motiu la principal hipòtesi és:

Els programes i eines lúdiques dirigides a nens i nenes amb hipercolesterolèmia familiar poden millorar l'adherència a un estil de vida i una alimentació saludable, reduint així el risc cardiovascular a l'edat adulta.

4. OBJECTIUS

L'objectiu d'aquest treball de fi de grau és contribuir a la millora del tractament nutricional i de canvis d'estil de vida de nens i nenes diagnosticats amb HF i amb conseqüència, millorar el seu pronòstic.

Aquest objectiu serà aconseguit mitjançant el desenvolupament d'una guia d'alimentació i canvis d'estil de vida per nens amb HF en format d'un llibret educatiu lúdic.

5. METODOLOGIA

Per realitzar el nostre treball s'ha dut a terme una cerca de la literatura en bases de dades com PubMed, Google Scholar, Chocrane Library i Scopus amb les paraules clau "*familial hypercholesterolaemia*", "*children*", "*treatment*", "*healthy hàbits*" i "*diet*" i, per una altra banda, "*cardiovascular disease*" i "*cholesterol*".

La idea principal ha sigut elaborar una guia d'alimentació i de canvis d'estil de vida atractiva per a nens amb HF. Aquesta guia consta d'un llibre on es descriu què és la patologia, com es manifesta i les seves conseqüències a llarg termini. Alhora es tracten diferents punts d'una alimentació saludable, els aliments que hem de prioritzar, els beneficis que ens aporten i, a més a més, recomanacions d'un estil de vida saludable. També inclou idees i receptes per augmentar el consum d'aquells aliments que no tenen tanta bona acceptació.

Tot això fa que aquesta guia es converteixi en una eina didàctica i a la vegada lúdica tant per nens com per les seves famílies (Annex 1).

S'ha utilitzat el programa de disseny Canva prèmium en l'edició de la guia.

6. RESULTATS I DISCUSSIÓ

Per tal d'aconseguir la reducció dels nivells sanguinis de cLDL és clau mantenir un tractament dietètic adequat, el qual garanteixi el correcte creixement i desenvolupament dels nens i adolescents. Aquest tractament dietètic, per considerar-lo idoni, ha d'incloure hidrats de carboni complexos (HCC), proteïnes d'alta qualitat, greixos saludables, fibra i esterols vegetals, conjuntament amb un estil de vida saludable que inclogui activitat física i, quan sigui necessari i recomanable, el tractament farmacològic idoni (27). A continuació es repassaran els principals factors que intervenen en el risc cardiovascular.

6.1. Fibra

S'ha demostrat que un consumir una dieta rica en fibra dietètica soluble contribueix a la disminució dels nivells de triglicèrids (TG) i cLDL (28). Aquesta disminució és deguda al fet que algunes fonts de fibra contenen substàncies amb activitat de la vitamina E, la qual promou la inhibició de la captació de colesterol endogen. Per una altra banda, alguns tipus de fibra, tenen la capacitat de reduir l'absorció intestinal de colesterol i àcids grassos (25).

Les últimes guies europees de prevenció de risc cardiovascular recomanen una ingesta de 6 grams al dia per nens de 2 a 12 anys i una ingesta de 12 o més grams al dia per als nens majors de 12 anys (14).

Aquesta fibra podem trobar-la en aliments com ara fruites i verdures i, també en els cereals no refinats.

Gràcies als beneficis que aporta la fibra, en la guia elaborada es recomana l'augment del consum de fruites i verdures, així com, l'elecció d' hidrats de carboni complexos. A més, s'indiquen les recomanacions de consum establertes per la població infantil i elaborades per la Generalitat (39).

6.2. Proteïna

Dins d'aquest grup d'aliments, podem diferenciar la proteïna d'origen animal, on s'inclou la carn, el peix, els ous i els làctics, i la proteïna d'origen vegetal, on trobem els llegums i els seus derivats.

Basant-nos en l'evidència científica en la qual es descriu la dieta mediterrània com un dels millors patrons alimentaris a seguir per a reduir els nivells de colesterol i tenint en compte que aquesta dieta es basa principalment en un consum elevat d'aliments d'origen vegetal i en una reducció dels d'origen animal, s'ha determinat que és

necessari recomanar el consum de proteïnes d'origen vegetal per sobre del consum de carn vermella (26).

També s'ha considerat necessari remarcar la importància del consum del peix sense oblidar el blau, el qual és ric en omega 3, un greix essencial pel correcte funcionament cel·lular (14, 25).

Pel que respecta al colesterol provinent de l'ou, des de fa un temps està canviant la idea que era necessari limitar el consum d'ou en persones amb hipercolesterolèmia a 1 o 2 racions a la setmana. Com que existeixen evidències científiques que no relacionen l'augment de colesterol sanguini amb el consum d'ou sinó que, aquest augment està relacionat amb el patró dietètic. En l'actualitat, la literatura existent ens diu que podem recomanar un consum de fins a 7 ous a la setmana (30-33).

6.3. Hidrats de carboni complexes

En el grup d'HCC inclou tots aquells cereals que no han estat refinats i, per tant, conserven la part del segó, el germen i la fibra. A més a més, dins d'aquest grup podem trobar la patata i els llegums.

Gràcies a la seva aportació en fibra, no només ens ajuden a disminuir els nivells de cLDL sinó que també, contribueixen a una major sacietat a causa del seu baix índex glucèmic, ajudant a mantenir un pes saludable, i ens aporten gran quantitat de vitamines i minerals (34).

S'ha vist que un consum diari d'entre 48 a 80 grams de HCC s'ha associat a la disminució del 20% de MCV a més de la reducció de la mortalitat per altres causes com càncer i diabetis mellitus tipus 2 (DM2) (35).

Per altra banda, s'ha demostrat que existeix un benefici relacionat amb el consum de HCC i el control de la glucèmia i els nivells sanguinis de colesterol total i cLDL (35, 36).

En conclusió, amb una evidència de grau A, podem afirmar que el consum diari de cereals integrals té un efecte dosi-resposta ajudant a reduir el risc i mortalitat per MCV (35).

6.4. Greixos

Dins d'aquest grup d'aliments diferenciem entre els greixos saturats i els greixos insaturats.

Les principals fonts de greixos saturats són, majoritàriament, tots aquells aliments que provenen d'origen animal i alguns greixos vegetals com ara, l'oli de coco i l'oli de palma, utilitzats principalment en aliments supèrflues no saludables.

S'ha de vigilar i limitar el consum d'aquests greixos pel fet que estan directament relacionats amb l'augment dels nivells de colesterol total i del cLDL i com a conseqüència d'aquest augment, un increment del risc cardiovascular (37).

Cal recalcar que, malgrat que s'ha de limitar el consum dels greixos saturats, s'ha de tenir present que aliments d'origen animal, com ara els làctics, els contenen, però, s'ha demostrat que no contribueixen a augmentar els nivells de cLDL (38, 39)

Pel que fa als greixos insaturats, els podem adquirir de llavors com blat de moro, girasol, colza i soja o, de fruits com ara l'oliva.

Gràcies al patró alimentari del nostre territori i la utilització com a principal ingredient de la dieta Mediterrània, l'oli d'oliva, que és el greix que més s'utilitza i és considerat el greix per excel·lència. Gràcies al seu contingut en compostos fenòlics molt bioactius, vitamina E i fitosterols, el consum d'oli d'oliva està relacionat amb efectes beneficiosos per la salut com ara la disminució de cLDL, l'augment de lipoproteïnes d'elevada densitat (o colesterol HDL (cHDL)) i els seus efectes sobre la funció endotelial i la inflamació (40).

Mitjançant els resultats d'un dels estudis pioners en el consum de greixos d'origen vegetal i el patró de dieta Mediterrània, s'ha arribat a la conclusió que, després d'una intervenció de 5 anys, una dieta Mediterrània suplementada amb oli d'oliva verge s'experimenta una reducció del 30% no només d'episodis cardiovasculars sinó que també la reducció de risc de DM2, síndrome metabòlica, hipertensió arterial i altres. Aquests resultats disposen d'una evidència de primer grau (A) (26, 34).

6.5. Fitosterols

Els fitosterols són esterols d'origen vegetal que es troben en diferents plantes de les plantes com són l'arrel, la tija, la fulla, la flor... El seu consum procedeix principalment d'olis vegetals, cereals integrals, nous i verdures.

Tot i que la seva funció més destacada és la seva capacitat hipocolesterolemiant també destaquen per la seva funció antioxidant i el seu efecte antiinflamatori i antipirètic.

El consum de fitosterols s'ha relacionat directament amb la disminució dels nivells en sang de colesterol total i cLDL, i per això, es recomanen per la prevenció de MCV.

Aquesta reducció de cLDL és deguda al fet que els fitosterols presenten una estructura similar al colesterol i, una vegada es troben a nivell intestinal competiran amb les molècules de colesterol per ser absorbits i poder passar a escala plasmàtica, reduint així la quantitat que s'absorbeix de colesterol i els seus nivells en sang (24, 41, 42).

Existeixen estudis que han demostrat que per tenir l'efecte hipocolesterolemiant s'han de consumir entre 1,6-2 grams al dia de fitosterols. Malgrat estar presents en molts aliments, la seva ingesta diària depèn dels hàbits alimentaris de la població i que, tot i tenir una dieta saludable, no s'acostuma a arribar als requeriments citats anteriorment. És per aquest fet que es recomana la suplementació d'aliments funcionals que han estat enriquits amb esterols vegetals, com ara, margarines, llets, iogurts, etc., i que es poden trobar fàcilment en supermercats.

Cal recalcar que aquesta suplementació no està indicada en embarassades, període de lactància, adolescència i en nens menors de 6 anys i, sempre haurà de ser sota prescripció mèdica (42).

6.6. Aliments ultraprocessats i begudes

S'ha de vigilar amb aquests tipus d'aliments a causa del seu característic elevat contingut en sucre i sal.

D'acord amb l'evidència disponible sobre els beneficis cardiovasculars de reduir el consum de sal, l'Organització Mundial de la salut (OMS) recomana que el consum de sodi diari sigui inferior a 2 grams (equivalent a 5 grams de sal) en adults i sent una xifra menor en infants (43). Malgrat les recomanacions, el consum mitjà continua sent elevat, situant-se en 9 grams al dia i, convertint-se en un dels principals factors de risc d'hipertensió arterial i MCV (44).

En un estudi realitzat recentment a els Estats Units indica que el consum elevat de sodi és el primer dels 10 factors nutricionals relacionats amb la mortalitat per MCV (45).

Per altra banda, el consum d'hidrats de carboni simples, o també coneguts com a sucres, que es consumeixen en la dieta, sigui de manera addicional o sent part dels aliments, és superior a la recomanada. L'OMS recomana una ingesta < 10% del consum energètic diari o el que seria el mateix, no superar els 25 grams diaris de sucre.

Un elevat consum de sucre s'ha relacionat amb sobrepès i obesitat, dos factors de risc de patir MCV, amb un grau d'evidència A (46).

Quan es parla de sucre, s'ha de tindre en compte no només la seva presència en aliments ultraprocessats sinó que també en begudes ensucrades.

Hi ha estudis que relacionen directament l'increment del risc cardiovascular amb l'augment del consum de begudes ensucrades (47).

6.7. Vida activa

Segons l'OMS, es considera activitat física qualsevol moviment corporal produït pels músculs esquelètics i que comporti una despesa d'energia, diferenciant entre activitat física i exercici físic.

Entenen com a exercici físic aquell que es realitza de manera planificada, estructurada i repetitiva amb l'objectiu de la millora o el manteniment de l'estat físic i, d'altra banda, l'activitat física engloba altres activitats que comporten moviment corporal i que poden realitzar-se com a part del joc, treball, del transport actiu, tasques domèstiques o activitats recreatives (58, 49).

L'activitat física regular i mantinguda protegeix de l'aparició de MCV amb una relació dosis-resposta, sent important així la reducció del temps dedicat a veure la televisió o jugar a videojocs.

És crucial la realització de, com a mínim, 60 minuts diaris d'activitat física d'intensitat moderada a vigorosa i la realització de 6.000 passes diàries (48).

Així doncs, la recomanació en l'activitat física ha de ser adaptada a cada individu sota el principi que poc és millor que res.

6.8. Estil de vida saludable

S'entén per estil de vida saludable aquell que engloba no només una alimentació saludable sinó que també valori aspectes com fer esport, beure aigua, tenir un descans òptim segons l'edat, mantenir relacions socials positives, meditar així com connectar amb la natura (33).

7. CONCLUSIONS

La primera línia de tractament ens els nens amb HF són els canvis d'estil de vida. Tot i que el seu cLDL està determinat genèticament, s'ha observat que canvis en l'alimentació i l'exercici poden modificar el seus valors. Alhora és conegut que si es comença de forma precoç el tractament el seu pronòstic millora.

Una alimentació saludable (rica en fibra, proteïna vegetal, greixos saludables i baixa en aliments processats i sucres), juntament amb una vida activa (més de 60 min al dia) són bàsiques per al tractament d'aquests nens i nenes. És important destacar que en alguns casos ens plantejarem la introducció d'aliments enriquits en fitosterols en nens i nenes majors de 6 anys.

Per tant, tenir una eina educativa adaptada a aquest grup d'edat és fonamental per a que nens i famílies amb HF comencin de forma precoç i efectiva els canvis d'estil de vida. La guia que es presenta en aquest treball té com a objectiu millorar l'adherència als canvis d'estil de vida i així contribuir en una millora del pronòstic d'aquests nens i nenes.

BIBLIOGRAFIA

1. World Health Organization. Cardiovascular Diseases [Internet]. World Health Organization. 2022. [Consultat 2 Maig 2023] Disponible a: https://www.who.int/health-topics/cardiovascular-diseases#tab=tab_1
2. Timmis A, Vardas P, Townsend N, Torbica A, Katus H, De Smedt D, *et al.* European Society of Cardiology: cardiovascular disease statistics 2021. *Eur Heart J.* 2022;43(8):716–99.
3. Maguire EM, Pearce SWA, Xiao Q. Foam cell formation: A new target for fighting atherosclerosis and cardiovascular disease. *Vascul Pharmacol.* 2019;112:54–71.
4. Ministerio de Sanidad. Informes, estudios e investigación 2022. Informe anual del Sistema Nacional de Salud 2020-2021 [Internet]. 2022 [Consultat 3 Maig 2023] Disponible a: https://www.sanidad.gob.es/estadEstudios/estadisticas/sisInfSanSNS/tablasEstadisticas/InfAnualSNS2020_21/INFORME_ANUAL_2020_21.pdf
5. Instituto Nacional de Estadística. Defunciones según la causa de muerte. Definitivos 2021 y provisionales semestre 1/2022 [Internet]. 2022 [Consultat 4 Maig 2023] Disponible en: https://www.ine.es/prensa/edcm_2021.pdf
6. AstraZeneca. Coste económico de las enfermedades cardiovasculares desde 2014 a 2020 en 6 países europeos [Internet]. 2021 [Consultat 4 Maig 2023] Disponible a: https://www.astrazeneca.es/medios/notas-prensa/2021/el_coste_medio_por_paciente_con_insuficiencia_cardiaca_se_eleva_en_espana_por_encima_de_los_15300_durante_un_periodo_de_5_anos.html#
7. The Texas Heart Institute. Heart disease risk factors [Internet]. 2017 [Consultat 4 Maig 2023] Disponible a: <https://www.texasheart.org/heart-health/heart-information-center/topics/heart-disease-risk-factors/>
8. Pérez de Isla L, Arroyo-Olivares R, Alonso R, Muñiz-Grijalvo O, Díaz-Díaz JL, Zambón D, *et al.* Incidencia de eventos cardiovasculares y cambios en el riesgo estimado y en el tratamiento de la hipercolesterolemia familiar: registro SAFEHEART. *Rev Esp Cardiol.* 2020 ;73(10):828–34.

9. Civeira F, Pocoví M. Hipercolesterolemia familiar en la infancia. El éxito comienza aquí. *Clin Investig Arterioscler*. 2018 ;30(4):179–80.
10. Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, Ginsberg HN, Masana L, Descamps OS, *et al*. 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*. 2013;34(45):3478–90a.
11. Benn M, Watts GF, Tybjaerg-Hansen A, Nordestgaard BG. Mutations causative of familial hypercholesterolaemia: screening of 98 098 individuals from the Copenhagen General Population Study estimated a prevalence of 1 in 217. *Eur Heart J*. 2016 May 1;37(17):1384-94.
12. European Association for Cardiovascular Prevention & Rehabilitation; Reiner Z, Catapano AL, De Backer G, Graham I, Taskinen MR, Wiklund O, *et al*; ESC Committee for Practice Guidelines (CPG) 2008-2010 and 2010-2012 Committees. ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: the Task Force for the management of dyslipidaemias of the European Society of Cardiology (ESC) and the European Atherosclerosis Society (EAS). *Eur Heart J*. 2011 Jul;32(14):1769-818.
13. Zamora A, Masana L, Comas-Cufí M, Vila À, Plana N, García-Gil M, *et al*. Familial hypercholesterolemia in a European Mediterranean population-Prevalence and clinical data from 2.5 million primary care patients. *J Clin Lipidol*. 2017;11(4):1013–22.
14. Plana N, Rodríguez-Borjabad C, Ibarretxe D, Masana L. Familial hypercholesterolemia in childhood and adolescents: A hidden reality. *Clin Investig Arterioscler*. 2017:129–40.
15. Mata P, Alonso R, Ruiz A, González-Juanatey JR, Badimón L, Díaz-Díaz JL, *et al*. Diagnóstico y tratamiento de la hipercolesterolemia familiar en España: documento de consenso. *Semergen*. 2015; 41: 24-33.
16. Ascaso JF, Mata P, Arbona C, Civeira F, Valdivielso P, Masana L. Hipercolesterolemia familiar homocigota: adaptación a España del documento de posición del grupo de consenso sobre hipercolesterolemia familiar de la Sociedad Europea de Arteriosclerosis. Documento de Consenso de la Sociedad Española de Arteriosclerosis (SEA) y la Fundación Hipercolesterolemia Familiar (FHF) [Homozygous familial

- hypercholesterolaemia: Spanish adaptation of the position paper from the Consensus Panel on Familial Hypercholesterolaemia of the European Atherosclerosis Society. Consensus document of the Spanish Society of Arteriosclerosis (SEA) and Familial Hypercholesterolaemia Foundation (FHF)]. *Clin Investig Arterioscler*. 2015 Mar-Apr;27(2):80-96.
17. Civeira F, Ros E, Jarauta E, Plana N, Zambon D, Puzo J, Martinez de Esteban JP, Ferrando J, Zabala S, Almagro F, Gimeno JA, Masana L, Pocovi M. Comparison of genetic versus clinical diagnosis in familial hypercholesterolemia. *Am J Cardiol*. 2008 Nov 1;102(9):1187-93, 1193.e1.
 18. Goldberg AC, Hopkins PN, Toth PP, Ballantyne CM, Rader DJ, Robinson JG, *et al*. National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. Familial hypercholesterolemia: screening, diagnosis and management of pediatric and adult patients: clinical guidance from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. *J Clin Lipidol*. 2011 Jun;5(3 Suppl):S1-8.
 19. Wierzbicki AS, Humphries SE, Minhas R; Guideline Development Group. Familial hypercholesterolaemia: summary of NICE guidance. *BMJ*. 2008 Aug 27;337:a1095. doi: 10.1136/bmj.a1095. PMID: 18753174.
 20. Descamps OS, Tenoutasse S, Stephenne X, Gies I, Beauloye V, Lebrethon MC, *et al*. Management of familial hypercholesterolemia in children and young adults: consensus paper developed by a panel of lipidologists, cardiologists, paediatricians, nutritionists, gastroenterologists, general practitioners and a patient organization. *Atherosclerosis*. 2011 Oct;218(2):272-80.
 21. Moráis López A, Lama More RA, Dalmau Serra J; Comité de Nutrición de la AEP. Hipercolesterolemia. Abordaje terapéutico [Hypercholesterolemia: a therapeutic approach]. *An Pediatr (Barc)*. 2009 May;70(5):488-96. Spanish.
 22. Poustie VJ, Rutherford P. Dietary treatment for familial hypercholesterolaemia. *Cochrane Database Syst Rev*. 2001;(2):CD001918. Update in: *Cochrane Database Syst Rev*. 2010;(1):CD001918.

23. Fung MD, Canning KL, Mirdamadi P, Ardern CI, Kuk JL. Lifestyle and weight predictors of a healthy overweight profile over a 20-year follow-up. *Obesity (Silver Spring)*. 2015 Jun;23(6):1320-5.
24. Li X, Xin Y, Mo Y, Marozik P, He T, Guo H. The bioavailability and biological activities of phytosterols as modulators of cholesterol metabolism. *Molecules* . 2022;27(2):523.
25. Artigas O, M I. la dieta mediterránea sobre la arterioesclerosis. *Med Integr*. 2000; 36(8):300–4.
26. Predimed-Plus. Estudio de la dieta mediterránea [Internet] 2023 [Consultat 8 Maig 2023] Disponible a: Predimedplus.com
27. Mach F, Baigent C, Catapano AL, Koskina KC, Casula M, Badimon L, et al. 2019 ESC/EAS guidelines for the management of dyslipidaemias: Lipid modification to reduce cardiovascular risk. *Atherosclerosis*. 2019; 290: 140-205.
28. Williams L, Baker-Smith CM, Bolick J, Carter J, Kirkpatrick C, Ley SL, et al. Nutrition interventions for youth with dyslipidemia: a National Lipid Association clinical perspective. *J Clin Lipidol*. 2022;16(6):776–96.
29. Agència de Salut Pública de Catalunya (ASPCAT). Alimentació saludable per a infants i joves [Internet] 2022 [Consultat 8 Maig 2023] Disponible a: https://salutpublica.gencat.cat/ca/ambits/promocio_salut/alimentacio_saludable/Publicacions/publicacions-alimentacio-infants-i-joves/index.html
30. Dussaillant C, Echeverría G, Rozowski J, Velasco N, Arteaga A, Rigotti A. Consumo de huevo y enfermedad cardiovascular: una revisión de la literatura científica. *Nutr Hosp*. 2017;34(3):710.
31. Harvard Health. How many eggs can I safely eat? [Internet] 2022 [Consultat 10 Maig 2023] Disponible a: https://www.health.harvard.edu/newsletter_article/how-many-eggs-can-i-safely-eat
32. Heart UK. Food fact check [Internet] 2021 [Consultat 10 Maig 2023] Disponible a: <https://www.heartuk.org.uk/healthy-diets/healthy-food-facts>

33. Pérez-Jiménez F, Pascual V, Meco JF, Pérez Martínez P, Delgado Lista J, Domenech M, et al. Documento de recomendaciones de la SEA 2018. El estilo de vida en la prevención cardiovascular. *Clin Investig Arterioscler* . 2018;30(6):280–310.
34. Ros E, Hu FB. Consumption of plant seeds and cardiovascular health: epidemiological and clinical trial evidence. *Circulation*. 2013 Jul 30;128(5):553-65
35. Aune D, Keum N, Giovannucci E, Fadnes LT, Boffetta P, Greenwood DC, *et al*. Whole grain consumption and risk of cardiovascular disease, cancer, and all cause and cause specific mortality: systematic review and dose-response meta-analysis of prospective studies. *BMJ*. 2016 Jun 14;353:i2716.
36. Sala-Vila A, Estruch R, Ros E. New insights into the role of nutrition in CVD prevention. *Curr Cardiol Rep*. 2015 May;17(5):26.
37. Mensink RP, Zock PL, Kester AD, Katan MB. Effects of dietary fatty acids and carbohydrates on the ratio of serum total to HDL cholesterol and on serum lipids and apolipoproteins: a meta-analysis of 60 controlled trials. *Am J Clin Nutr*. 2003 May;77(5):1146-55.
38. Guo J, Astrup A, Lovegrove JA, Gijsbers L, Givens DI, Soedamah-Muthu SS. Milk and dairy consumption and risk of cardiovascular diseases and all-cause mortality: dose-response meta-analysis of prospective cohort studies. *Eur J Epidemiol* 2017;32:269-87.
39. Alexander DD, Bylsma LC, Vargas AJ, Cohen SS, Doucette A, Mohamed M, et al. Dairy consumption and CVD: a systematic review and meta-analysis. *Br J Nutr* 2016;115:737-50.
40. López-Miranda J, Pérez-Jiménez F, Ros E, De Caterina R, Badimón L, Covas MI, *et al*. Olive oil and health: summary of the II international conference on olive oil and health consensus report, Jaén and Córdoba (Spain) 2008. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2010 May;20(4):284-94.
41. Defagó MD, Eynard AR. Potenciales de la nutrigenética en el abordaje y tratamiento de enfermedades cardiovasculares y factores de riesgo asociados [Nutrigenetics:

- potentials and applications in cardiovascular diseases and associated risk factors]. *Rev Fac Cien Med Univ Nac Cordoba*. 2022 Jun 6;79(2):168-180. Spanish.
42. Luengo L, Tránsito M. Fitoesteroles y fitoestanoles. *Offarm*. 2005 ;24(4):90–4.
 43. Wong MM, Arcand J, Leung AA, Thout SR, Campbell NR, Webster J. The science of salt: A regularly updated systematic review of salt and health outcomes (December 2015-March 2016). *J Clin Hypertens (Greenwich)*. 2017 Mar;19(3):322-332.
 44. He FJ, Li J, Macgregor GA. Effect of longer term modest salt reduction on blood pressure: Cochrane systematic review and meta-analysis of randomised trials. *BMJ*. 2013 Apr 3;346:f1325.
 45. Micha R, Peñalvo JL, Cudhea F, Imamura F, Rehm CD, Mozaffarian D. Association Between Dietary Factors and Mortality From Heart Disease, Stroke, and Type 2 Diabetes in the United States. *JAMA*. 2017 Mar 7;317(9):912-924.
 46. WHO. WHO Guideline: Sugars Intake for Adults and Children. World Health Organization 2015 [Consultat 13 Maig 2023] Disponible a: <https://www.who.int/news/item/04-03-2015-who-calls-on-countries-to-reduce-sugars-intake-among-adults-and-children>
 47. Narain A, Kwok CS, Mamas MA. Soft drinks and sweetened beverages and the risk of cardiovascular disease and mortality: a systematic review and meta-analysis. *Int J Clin Pract*. 2016 Oct;70(10):791-805.
 48. World Health Organization. (2010). Recomendaciones mundiales sobre actividad física para la salud. Organización Mundial de la Salud. [Consultat 13 Maig 2023] Disponible a: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/44441>
 49. Piepoli MF, Hoes AW, Agewall S, Albus C, Brotons C, Catapano AL, *et al*. ESC Scientific Document Group. 2016 European Guidelines on cardiovascular disease prevention in clinical practice: The Sixth Joint Task Force of the European Society of Cardiology and Other Societies on Cardiovascular Disease Prevention in Clinical Practice (constituted by representatives of 10 societies and by invited experts)Developed with the special

contribution of the European Association for Cardiovascular Prevention & Rehabilitation (EACPR). Eur Heart J. 2016 Aug 1;37(29):2315-2381.

ANNEX

ANNEX 1. GUIA D'ALIMENTACIÓ PER A NENS AMB HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR



Disponible a:

https://drive.google.com/file/d/1KiLtMadAnIQDM-ub-88fs1L5_gZumAAY/view?usp=share_link