

Lo que esconde la hipocolesterolemia

Cánovas García M¹, Calvo Martínez D², Domingo Alemán P¹, Palazón Rico FA¹, García Lorca L¹, Pizarro Ruiz AM¹, Samperiz Sinovas L¹. Servicio de Pediatría HGU Santa Lucía (Cartagena)¹. Endocrinología Pediátrica².

Introducción

La hipocolesterolemia consiste en la presencia de niveles plasmáticos bajos de lipoproteínas que contienen apoproteína B o niveles reducidos de lipoproteínas de alta densidad o ambos. Ante la detección de hipocolesterolemia, el diagnóstico diferencial incluye abetalipoproteinemia, enfermedad por retención de quilomicrones (ERC) y otras hipocolesterolemias genéticas caracterizadas por niveles bajos de LDL-C, como la hipobetalipoproteinemia homocigota, y trastornos adquiridos asociados.

Resumen del caso

Paciente de 10 años en seguimiento por Endocrinología Infantil por talla baja que, en controles analíticos sucesivos, se constata hipocolesterolemia total y disminución de LDL y HDL con triglicéridos normales y con apoB y apoA1 disminuidos. Presenta déficit de vitaminas liposolubles siendo estas suplementadas, sin asociar esteatorrea, aunque sí alteraciones en las consistencias de las heces. Asimismo, presenta hipertransaminemia y una lesión focal hepática compatible con esteatosis focal de larga evolución y sin cambios respecto a controles ecográficos previos.

Respecto a sus antecedentes personales, se encuentra en seguimiento multidisciplinar por alteraciones asociadas al síndrome que padece, Síndrome del Valle de San Luis. Presentó fallo de medro inicialmente, con buena evolución posterior. En cuanto a sus antecedentes familiares, el padre presenta perfil lipídico compatible con hiperlipidemia familiar combinada así como insulinoresistencia. La hermana pequeña presenta talla baja e hipocolesterolemia.

Ante el cuadro clínico y el perfil lipídico atípico, se realiza estudio genético de la paciente detectándose que es portadora homocigota de cambio patogénico del gen SAR1B relacionado con la Enfermedad de Anderson, enfermedad por retención de quilomicrones.

Conclusiones

La enfermedad de Anderson es una patología rara con herencia autosómica recesiva que se caracteriza por alteración de la síntesis y secreción de quilomicrones. Esto conduce a malnutrición, retraso de desarrollo y crecimiento, déficit de vitaminas liposolubles así como complicaciones oftalmológicas, neurológicas y hepáticas, lo que hace necesario un manejo multidisciplinar. El diagnóstico se basa en un cuadro clínico caracterizado por diarrea crónica con malabsorción de grasas y en un perfil lipídico consistente en disminución del colesterol total, colesterol LDL y colesterol HDL con cifra normal de triglicéridos. El estudio genético permite identificar mutaciones en el gen SAR1B, causantes de esta enfermedad. Un cribado del perfil lipídico en los padres con ausencia de hipocolesterolemia en ambos es indicativo de ERC. Por último, cabe destacar que no se ha establecido una relación entre el Síndrome de Valle de San Luis y esta enfermedad.