



339 - SITOSTEROLEMIA, UNA ENTIDAD INFRADIAGNOSTICADA

D. Tejedo¹, C. Rodríguez-Jiménez², S. Fernández², D. Muñoz¹, N. Aguirre¹, C.M. Cortés¹, R. Ferreira¹, K. Arcano¹, S. Rodríguez-Novoa² y F. Arrieta Blanco¹

¹Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid. ²Grupo de investigación dislipemia de origen genético, IdiPaz, Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Resumen

Introducción: La sitosterolemia es un trastorno del metabolismo lipídico caracterizada por el acúmulo de fitoesteroles. La prevalencia estimada es $< 1/1.000.000$, habiéndose publicado 100 casos hasta la fecha. El patrón de herencia es autosómico recesivo y los genes implicados son ABCG5 y ABCG8, que codifican las proteínas sterolin 1 y sterolin 2.

Métodos: En este estudio se presentan 7 casos con diagnóstico de sitosterolemia. Los niveles de fitoesteroles se determinaron mediante cromatografía de gases-espectrometría de masas y el diagnóstico genético fue confirmado con la presencia de variantes en los genes responsables de esta patología.

Resultados: 6 pacientes, eran mujeres, con un rango de edad al diagnóstico de 14-61 años (todas menos una en la edad adulta). 4 de ellas presentaban antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular precoz (en una se desconocían los antecedentes). 5 pacientes asociaron macrotrombocitopenia y tres de ellas, anemia. Los niveles de colesterol total y LDL-colesterol se encontraban moderadamente elevados. 2 tenían xantomas y tres tenían arco corneal. Los niveles de fitoesteroles estaban elevados en todas las pacientes (rango niveles de colestanol: 19,73-42,60 $\mu\text{mol/l}$, beta-sitosterol: 25,92-1.535,11 $\mu\text{mol/l}$). Todos los pacientes presentaban mutaciones bialélicas en los genes ABCG5 o ABCG8 (5 en homocigosis y 2 en heterocigosis compuesta). Tras el diagnóstico de fitosterolemia en todos los casos se inició tratamiento dietético mediante dieta baja en esteroides vegetales y farmacológico con ezetimiba 10 mg asociando estatinas o reínas de intercambio iónico objetivándose descenso en los niveles plasmáticos de colesterol y de fitoesteroles.

Conclusiones: El diagnóstico de sitosterolemia probablemente este infradiagnosticado. Los pacientes correctamente identificados se verían beneficiados del tratamiento por ello se debe incluir como diagnóstico diferencial de hipercolesterolemia el análisis de los genes ABCG5 y ABCG8.