

NO SIEMPRE ES BUENO TENER BAJO EL COLESTEROL

Marta González Medina, Jaume Escoda Mingot , Josep Maria Sanchez Colom*, Arne Sassmannshausen, Maria Canas Parra; Olga Noheda Contreras.

ABS Poblenou Barcelona Ciutat . * ABS Santa margarida de Montbui

Introducción

Se trata de un caso clínico de una patología infra diagnosticada en nuestro ámbito y que probablemente es una causa importante de esteatosis hepática de origen no alcohólico. Este caso se diagnosticó en nuestro centro de atención primaria y posteriormente se derivó al hospital de referencia.

Descripción sucinta del caso

Paciente varón de 38 años fumador de 2 cigarrillos al día, enol ocasional, con antecedentes de síndrome de Gilbert al que le realiza control analítico rutinario: ALT 57, bilirrubina total 3,99 y ecografía abdominal donde se objetiva esteatosis hepática (severa grado III). Se inicia una dieta baja en grasas para perder peso y disminuir la esteatosis perdiendo 10 kg en 3 meses. Se repiten los análisis en 6 meses donde presenta normalidad de las transaminasas pero continúa con la hiperbilirrubinemia. Se revisaron las analíticas anteriores observándose que en todas ellas los niveles de colesterol total, ldl, hdl y tg eran inferiores a la normalidad lo que nos hizo sospechar una alteración del metabolismo del colesterol motivo por el cual se le solicita analítica con niveles de Apoproteína B que resultaron ser bajos por lo que el paciente es diagnosticado de hipobetalipoproteinemia familiar.

Estrategia práctica de actuación

Este tipo de trastorno es genético con un patrón de herencia autosómico codominante, puede presentarse como alteraciones neurológicas muy graves o como en este caso simplemente con esteatosis hepática. En este caso no precisa de ningún tratamiento debido a la benignidad de la sintomatología únicamente control de la alimentación evitando las grasas saturadas y ecografías abdominales periódicas así como analíticas de seguimiento. En los casos recesivos la sintomatología es sobretodo de carácter neurológico y aparece desde el nacimiento por lo que es importante el consejo genético.

Palabras clave

Hipobetalipoproteinemia, apoproteína B, esteatosis hepática

Bibliografía

Miguel Pocovi , Fernando Civeira (2002) Clinical and genetic heterogeneity in hypobetalipoproteinemia. Medicina clínica, Vol. 118, Issue13, 2002, Pages 487–492

Pedro Iglesias a, Juan J. Díez b, Patrizia Tarugi c (2009) Familial hypobetalipoproteinemia: Clinical characterization of a new mutation in the APOB gene. Medicina clínica 2009 Jun 13; 133(2):57-60. doi: 10.1016/j.medcli.2008.10.063. E pub 2009 May 14.