



304 - HDL EXTREMADAMENTE BAJO Y OPACIDADES CORNEALES: ¿ENFERMEDAD DEL OJO DE PEZ?

J. Costas Eimil¹, P. Sánchez Sobrino¹, J. Casal Lorenzo² y P. Fernández Catalina¹

¹Endocrinología y Nutrición; ²Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra.

Resumen

Introducción: La hipoalfalipoproteinemia primaria se caracteriza por un HDL plasmático muy bajo con colesterol total y triglicéridos relativamente normales. La relación con la enfermedad ateroesclerótica no está clara.

Caso clínico: Varón de 60 años en seguimiento en consultas de Endocrinología por alteraciones en el perfil lipídico: HDL 7 mg/dL (40-60), triglicéridos 142 mg/dL (35-200), LDL 96 mg/dL (45-150) y lipoproteína A 12 mg/dl (T (p.Gln23*)).

Discusión: El déficit de Apo A-1 es un trastorno genético infrecuente con herencia autosómica dominante. Los pacientes con dos variantes patogénicas pueden desarrollar xantomas y opacidades corneales. Tanto el cuadro clínico como la edad de aparición son variables, desde asintomáticos a visión borrosa por opacidad corneal o cataratas, xantomas, xantelasmas y enfermedad coronaria prematura. Menos frecuentemente desarrollan signos neurosensoriales o manifestaciones multiorgánicas de amiloidosis sistémica. Ante niveles extremadamente disminuidos de HDL se debe realizar estudio genético para establecer el diagnóstico definitivo. Aunque las opacidades corneales son características del déficit de LCAT la hipoalfalipoproteinemia primaria en homocigosis también puede provocarlas, por lo que debe incluirse en el diagnóstico diferencial.