



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/1490 - HIPOBETALIPOPROTEINEMIA. CIFRAS BAJAS DE COLESTEROL EN NIÑA PREVIAMENTE SANA

S. González Rodríguez<sup>a</sup> y E. Valerio Hernández<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. San Cristóbal de La Laguna. Santa Cruz de Tenerife. <sup>b</sup>Pediatra. Centro de Salud Casco Botánico. Santa Cruz de Tenerife.

### Resumen

**Descripción del caso:** Niña de 9 años de edad que acude a la consulta de atención primaria en varias ocasiones por dolor abdominal recurrente. Se le realiza analítica para descartar causas orgánicas, en la que se objetiva como hallazgo casual cifras bajas de colesterol. AP: Sin alergias medicamentosas. Asma bronquial, alergia a ácaros domésticos. Antecedentes familiares en rama paterna de cifras bajas colesterol.

**Exploración y pruebas complementarias:** Buen estado general, ganancia ponderoestatural y desarrollo psicomotor adecuado para su edad. Abdomen: ruidos hidroaéreos presentes. Blando y depresible, no doloroso a la palpación sin signos de irritación peritoneal. Resto anodino. Analítica, a destacar: Hb 13,1 g/dL; colesterol total 78 mg/dL; triglicéridos 18 mg/dL; apolipoproteína A1 146 mg/dL; apolipoproteína B 27 mg/dL; GOT 20 U/L; GPT 14 U/L; GGT 13 U/L; fosfatasa alcalina 499 U/L. Ecografía abdominal: Hígado brillante por esteatosis difusa, sin lesiones focales. El resto del estudio abdominopélvico no muestra hallazgos significativos.

**Orientación diagnóstica:** Hipobetalipoproteinemia.

**Diagnóstico diferencial:** Abetalipoproteinemia. Hipobetalipoproteinemia familiar. Hipolipidemia familiar combinada.

**Comentario final:** Aunque la mayor parte de los trastornos en el metabolismo lipídico sean hiperlipemias, no hemos de olvidarnos que hay otras entidades clínicas que cursan con niveles bajos de colesterol. Su etiología puede ser adquirida o hereditaria, haciendo que debamos plantearnos el diagnóstico diferencial, en el cual es importante tener en cuenta los antecedentes familiares de nuestro paciente para una correcta aproximación diagnóstica. Llegar a un diagnóstico certero, en el caso de la hipobetalipoproteinemia, permite instaurar tratamiento de forma temprana, basado en cambios dietéticos, y realizar el diagnóstico genético para poder ofrecer asesoramiento genético a la familia.

### Bibliografía

1. Sanz Fernández M, Hernández Moreno A, González Ruiz de León E, et al. Hipobetalipoproteinemia familiar por mutación del gen de la apolipoproteína B. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2015;6:55-9.
2. Rosenson RS, Durrington P. Low LDL- colesterol. UpToDate.
3. Rosenson RS, Durrington P. Inherited disorders of LDL-cholesterol metabolism other than familial hypercholesterolemia. UpToDate.

**Palabras clave:** Hipobetalipoproteinemia.