



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/2072 - HIPOBETALIPOPROTEINEMIA

M. Sánchez Soberón<sup>a</sup>, M. Gómez del Río<sup>b</sup>, L. Rodríguez González<sup>a</sup> y M. Gómez Llata<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Vargas. Cantabria. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Zapatón. Cantabria.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente de 39 años, natural de Colombia, no fumador, bebedor esporádico, hepatitis en la infancia, no hipertenso ni diabético, no consumo tóxicos, no recibe tratamiento farmacológico.

**Antecedentes familiares:** madre diabética e hipertensa, padre neoplasia próstata. En seguimiento en consulta de Digestivo por alteraciones pruebas función hepática persistente e hipertrigliceridemia, tras completar estudio con pruebas de imagen se diagnostica esteatosis hepática. En varios controles analíticos se detectan cifras de colesterol total y LDL colesterol bajas sin haber recibido tratamiento hipolipemiente por lo que es derivado a Unidad de Lípidos donde se realiza estudio genético.

**Exploración y pruebas complementarias:** Tensión arterial 120/72 mmHg, normopeso, perímetro abdominal 81 cm, nada reseñable en la exploración física. Glucemia normal, colesterol total: 130 mg/dL, LDL colesterol 49 mg/dL, GGT 104 U/L, triglicéridos 167 mg/dL, vitaminas A y E normal, vitamina D: 6 ng/ml. Serología hepatitis negativa, alfafetoproteína normal, ecografía abdominal: infiltración grasa difusa, no LOES. Estudio genético hipocolesterolemia.

**Orientación diagnóstica:** Hipobetalipoproteinemia heterocigota.

**Diagnóstico diferencial:** Hipolipemia familiar combinada. Hipocolesterolemia familiar.

**Comentario final:** En Unidad de Lípidos se detecta alteración genética: hipobetalipoproteinemia heterocigota, es un trastorno infrecuente (1/1.000-3.000). Los pacientes heterocigotos para esta alteración suelen estar asintomáticos y presentar únicamente hipocolesterolemia o mínimas alteraciones analíticas como hipertransaminasemia leve. En otros casos puede desarrollarse esteatosis hepática y deficiencia de vitaminas liposolubles como en este paciente; otros síntomas posibles son intolerancia oral a la grasa con esteatorrea, acantocitosis, retraso pondoestatural, retinopatía, hipotiroidismo, diabetes mellitus y alteraciones neurológicas. Por tanto en pacientes con niveles de cLDL bajos se debe realizar estudio; en nuestra comunidad existe una Unidad específica para derivar, entre otros, los pacientes 50 años con niveles colesterol LDL 50 mg/dl que no hayan recibido tratamiento previo con estatinas.

### Bibliografía

1. Schonfeld G. Familial hypobetalipoproteinemia: A review. J Lipid Res. 2003;44:878-83.
2. Blanco-Rodríguez M, Muñoz-Calvo MT, Martos-Moreno GA, et al. Hipobetalipoproteinemia familiar secundaria a una mutación en el gen de la apolipoproteína B. An Pediatr (Barc). 2007;66:535-7.

**Palabras clave:** Hipocolesterolemia familiar. Hipobetalipoproteinemia heterocigota. Lipoproteína de baja densidad.