

DEFICIENCIA DE APOLIPOPROTEÍNA B

Reporte de un caso

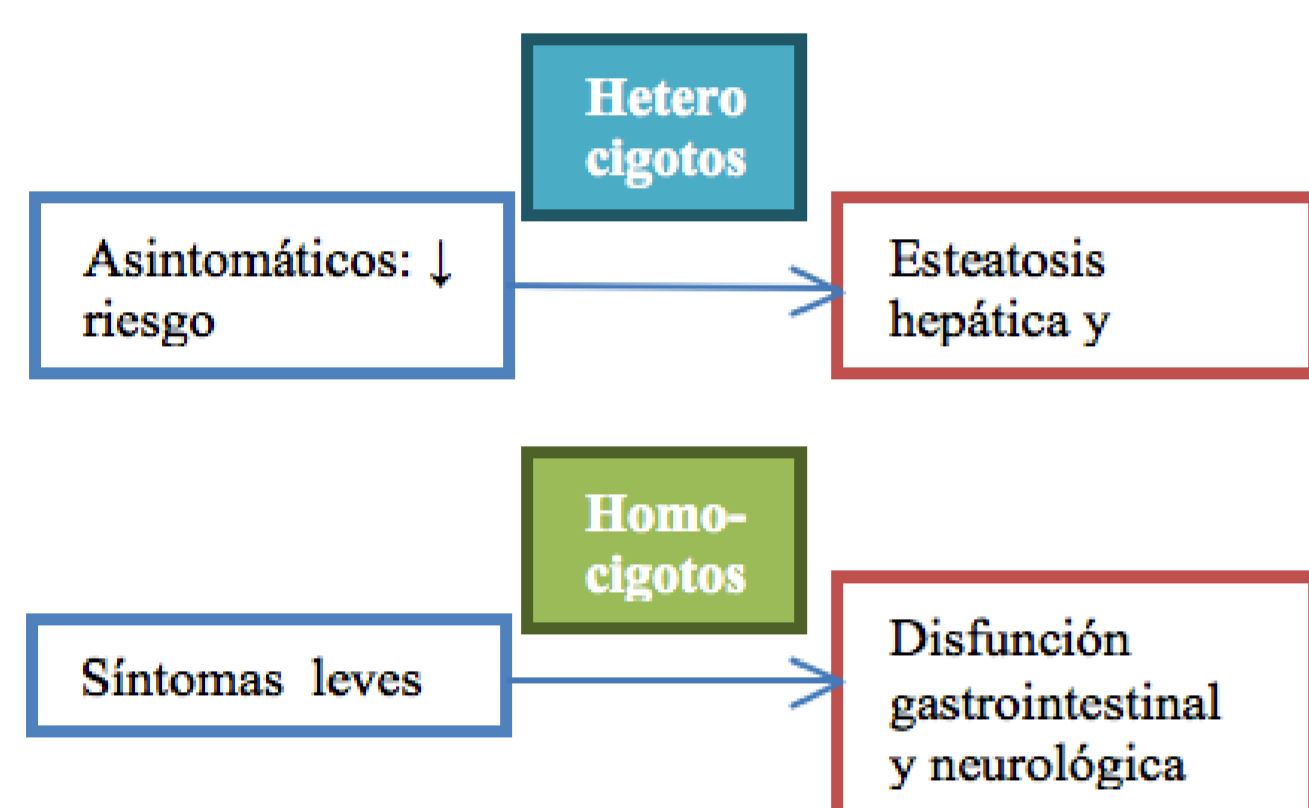
Lemus R¹, Sánchez-Pérez MP², Botero V³.

¹Residente 2º año pediatría ICESI. ²Gastroenteróloga pediatra. ³Gastroenteróloga y hepatóloga pediatra.
Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia.

Introducción

La hipobetalipoproteinemia familiar fue descrita por primera vez en 1960 por Salt et al.

Es una de las pocas enfermedades monogénicas asociadas con protección contra aterosclerosis. El aumento de las concentraciones de las transaminasas hepáticas y la esteatosis hepática son hallazgos comunes en esta entidad. Aunque estos sujetos están protegidos contra la enfermedad cardiovascular aterosclerótica, no se conocen las consecuencias del hígado graso a largo plazo.



Se trata de un trastorno autosómico codominante. Tiene una incidencia de ~1:3000, siendo mayor en las mujeres y en la raza judía.

Se caracteriza por concentraciones en plasma de colesterol LDL y de ApoB < percentil 5 para la edad y el sexo. Es causada por mutaciones en el gen de la ApoB, que se localiza en el cromosoma 2.

Los individuos heterocigotos suelen ser asintomáticos, las bajas concentraciones de colesterol LDL en plasma se cree que aumenta en unos 10 años su expectativa de vida, como resultado de la reducción del riesgo de enfermedad cardiovascular, principalmente por una disminución en la rigidez de la pared arterial. T

También se ha descrito un mayor riesgo de desarrollar hígado graso, y/o resistencia a la insulina, con un aumento de las concentraciones séricas de las transaminasas hepáticas (ALT y AST) y de la gammaglutamil transferasa.

Las manifestaciones clínicas en los homocigotos varían desde la ausencia de síntomas hasta disfunciones gastrointestinales y neurológicas severas, similares a las observadas en la abetalipoproteinemia. La hipobetalipoproteinemia familiar se puede englobar en el contexto de la enfermedad hepática grasa no alcohólica, la cual corresponde a un 30% de las causa de cirrosis hepática; sin embargo, la carga específica de este porcentaje correspondiente a la hipobetalipoproteinemia familiar aún no está establecida.

Objetivo

El objetivo es describir un caso de un paciente con disfunción hepática, hipocolesterolemia y esteatosis hepática sin otra causa aparente, con el fin de sensibilizar a los profesionales de la salud en el diagnóstico de la deficiencia de apolipoproteína B.

Resultados

Adolescente de 11 años con historia de escasa ganancia ponderal, con T/E < -2SD, quien acude a consulta por hepatomegalia con hipertransaminasemia y una ecografía hepatobiliar que mostraba esteatosis.

A continuación se muestran los hallazgos histológicos (fig 1) y de laboratorio (tabla 1)

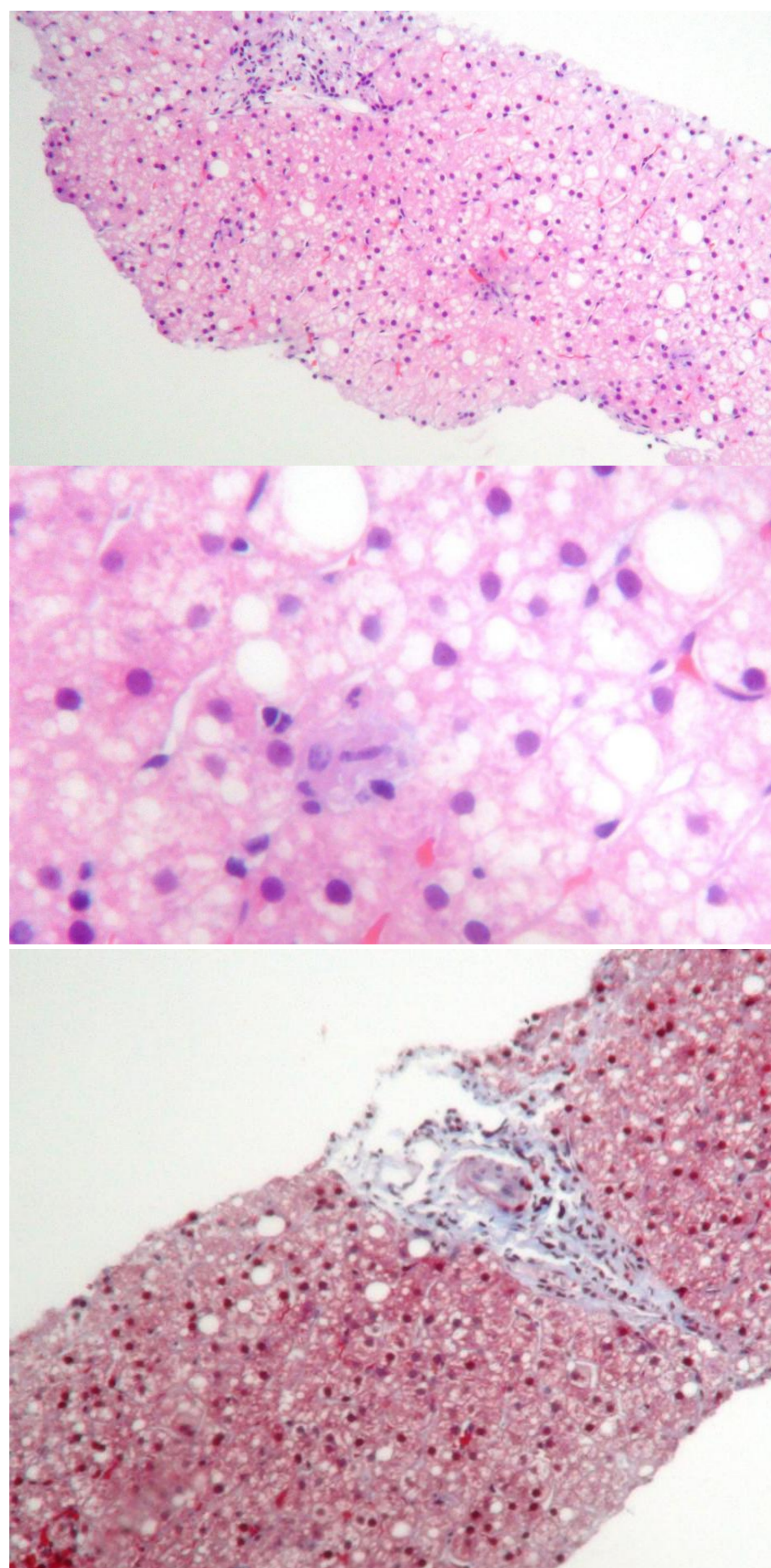


Fig 1

Resultados (cont.)

Tabla 1.

Paraclínicos	Resultados
Bilirrubina total/directa	0.59/0.3 mg/dl
ALT	151 mg/dl
AST	113 mg/dl
GGT	18 mg/dl
Albumina	4.8 mg/dl
Colestaerol total	89 mg/dl
Colesterol LDL	21 mg/dl
Triglicéridos	50 mg/dl
Glicemina	102 mg/dl
Ceruloplasmina	Normal
Apolipoproteína B	<27 mg/dl (VN 40-103)
Autoinmunidad (Ac ANAS, AML, LKM)	Normales
Perfil tiroideo	Normal

Conclusiones

La hipobetalipoproteinemia es una causa poco común a tener en cuenta en el estudio de un paciente con disfunción hepática, hipocolesterolemia y esteatosis sin otra causa aparente. No encontramos casos reportados en Colombia y a pesar que los estudios moleculares del caso presentado aún están en curso, esta descripción intenta resaltar una entidad con el fin de pensar en ella y evitar un subdiagnóstico de la misma.

Bibliografía

- Bruspaard K, Kjaersgaard L, Hansen AB, Husby S. New mutations in APOB100 involved in familial hypobetalipoproteinemia. *J Clin Lipidol*. 2010;4(3):181-184
- J R Burnett, A J Hooper. Common and rare gene variants, *Clin Biochem Rev*. Feb 2008; 29(1): 11–26.
- R. Zamel, R. Khan, R L Pollex, R A Hegele. Abetalipoproteinemia: two case reports and literature review, *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2008, 3:19
- Heeks LV, Hooper AJ, Adams LA, Robbins P, Barrett PH, van Bockxmeer FM, Burnett JR. Non-alcoholic steatohepatitis-related cirrhosis in a patient with APOB L343V familial hypobetalipoproteinemia. *Clin. Chim. Acta* - Jun 2013; 421(): 121-5