Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S1004

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

835 - A PROPÓSITO DE DOS CASOS DE HIPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR ASOCIADA AL GEN *APOB*

Juan Besteiro Suárez, *Miriam Karine de Souza de Jesús, Nerea Larrinaga Estebaranz, Nuria Rial Lorenzo y María Urquizu-Padilla*

Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España.

Resumen

Objetivos: Descripción de dos pacientes con hipobetalipoproteinemia familiar asociada a mutaciones en el gen *APOB*.

Métodos: Se revisan pacientes controlados por un mismo médico en la Unidad de lípidos y riesgo vascular entre los años 2020 y 2023.

Resultados: El caso índice un hombre 46 años con cLDL muy bajo. Sin AMC o hábitos tóxicos. Diagnóstico de SIBO recibió antibiótico sin respuesta. Niega diarreas, dieta vegetariana estricta o síndrome constitucional. Parámetros biométricos: PA 138/80, peso 72,3, estatura 1,73, IMC 24,5 y perímetro abdominal 97. EF: madarosis. No hepatomegalia. TCR sin soplos. Analítica: colesterol total 81, TAG 31, cHDL 39, cLDL 36, ApoB 54,8 [70-140], AST/ALT 36/36, GGT/FA 19/46, vitaminas: A 2,98 [1,55-2,5], D 33,4 [20-80], E 16,6 [18,6-46,2] y K 0,31 [0,13-1,5]. Índice predictivo de fibrosis hepática (FIB-4) 0,78 [< 1,3]. TSH 0,7 [0,6-4,8], T4 1,5 [0,8-1,8] y T3 3,3 [2,3-4,2], PCR < 0,4. Ecografía abdominal: esteatosis hepática leve. Estudio genético: heterocigosis en dos cambios en el gen APOB: variante principal de *splicing* (c.2604+1G> A) y variante VOUS *missense* c.7285T> A (p. Ser2429Thr). Oftalmología: sin retinitis pigmentaria. El tratamiento consistió en suplementar con vitamina E y una dieta baja en triglicéridos (carente de ácidos grasos de cadena larga. Se interroga por familiares de primer grado. Tiene una hija y una madre viva con valores de cLDL normales. Su hermana también presenta valores de cLDL bajos, por lo que se cita para valoración Se trata de una mujer de 47 años. Extabaquismo. Antecedentes de ulcera duodenal intervenida. Niega diarreas. Parámetros biométricos: PA 104/75, peso 66,2, talla 1,71, IMC 22,64, perímetro abdominal 93. EF. Pulsos periféricos presentes y simétricos. No soplos cardíacos, ni abdominales. No hepatomegalia. Analítica: colesterol total 130, TAG 46, cHDL 31, cLDL 60, ApoB 42,6, AST/ALT 38/42, GGT/FA 147/48, vitaminas A 3,5, D 19,4 y E 22,2, K 0,33 FIB-4 1,19, TSH 5,7 y T4 0,81. Ecografía abdominal: esteatosis hepática leve. Estudio genético: heterocigosis de la variante probablemente patogénica c.2604+1G> A en el gen APOB. Oftalmología: sin retinitis pigmentaria. El tratamiento fue la misma dieta previa.

Discusión: Se presentan dos casos de hipobetalipoproteneimia familiar (FHBL) en la misma familia. Respecto a los antecedentes familiares: padre fallecido por causa no conocida, madre portadora de variante *missense* c.7285T> A (p.Ser2429Thr) pero no de variante *splicing* (c2604+1G> A) en

estudio de cosegregación. La variante *splicing* procedió del padre.

Se trata de una enfermedad genética que cuando se produce por alteración del gen de la ApoB, en homocigosis presenta manifestaciones clínicas más graves que en heterocigosis. La prevalencia de hipobetalipoprotenemia familiar heterocigota por truncamiento de la proteína APOB es de 1 cada 3.000 habitantes. Suelen ser asintomáticos con disfunción hepática leve y esteatosis hepática. Sin embargo, alrededor del 5% al 10% de las personas desarrollan esteatohepatitis no alcohólica relativamente más grave.

Conclusiones: La hipobetalipoprotenemia es una enfermedad rara, siendo más frecuente en su forma heterocigota. Esta cursa con niveles de colesterol anormalmente disminuidos (cLDL < 30% de lo normal) y afectación hepática que suele ser leve, aunque puede evolucionar a cirrosis. Debería realizarse valoración del perfil lipídico en familiares de primer grado.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.