HIPOLIPIDEMIAS GENÉTICAS

Ana María González Lleó. Unidad de Medicina Vascular y del Metabolismo (UVASMET). Hospital Universitario Sant Joan de Reus. Unidad de investigación en lípidos y arteriosclerosis (URLA). Universidad Rovira i Virgili. Reus. Tarragona.

Fernando Braca. Facultativo especialista de área, Endocrinología y Nutrición. Hospital de Viladecans. Barcelona.

Rosa María Sánchez Hernández. Sección de Endocrinología y Nutrición. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria. Instituto Universitario de Investigaciones Biomédicas y Sanitarias de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. Las Palmas.

Introducción

Las hipolipidemias constituyen un grupo heterogéneo de trastornos metabólicos caracterizados por niveles plasmáticos de colesterol total, c-LDL, triglicéridos o c-HDL por debajo del percentil 5 de los valores de referencia de forma persistente y suele ser un hallazgo incidental en la práctica clínica.

Diagnóstico

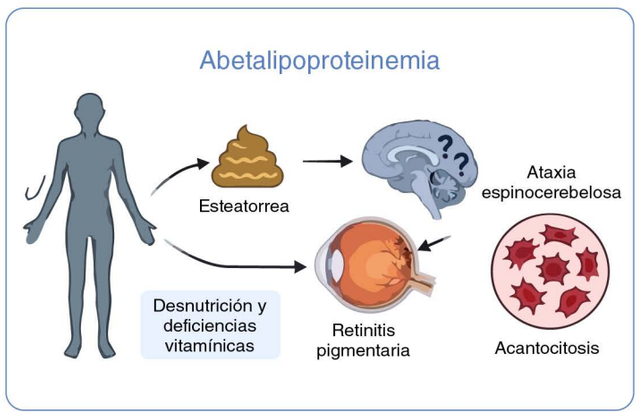
- **Hipolipidemias primarias**
  - **1. Defectos de ensamblaje y secreción de lipoproteínas que contienen ApoB**
    - Abetalipoproteinemia (ABL) → Gen *MTTP*
    - Hipobetalipoproteinemia familiar (HBF) → Gen *APOB*
    - Enfermedad de retención de quilomicrones (Enfermedad de Anderson) → Gen *SAR1B*
  - **2. Catabolismo aumentado de lipoproteínas** (variantes con ganancia de función)
    - Hipolipidemia familiar combinada → Déficit de *ANGPTL3*
    - Deficiencia de PCSK9 → Variantes genéticas con pérdida de función
  - **3. Hipolipidemias por déficit de cHDL** (hipoalfalipoproteinemias)
    - Enfermedad de Tangier → Gen *ABCA1*
    - Deficiencia de LCAT
      - Deficiencia familiar completa
      - Deficiencia parcial o enfermedad del "*ojo de pez*"
    - Deficiencia ApoA-I → Niveles casi indetectables de ApoA-I; riesgo cardiovascular variable según la variante
- **Hipolipidemias secundarias**
  - **Endocrinopatías**
    - Hipertiroidismo
    - Insuficiencia suprarrenal
  - **Causas nutricionales**
    - Anorexia nerviosa
    - Vegetarianismo/veganismo
  - **Causas digestivas**
    - Celiaquía
    - Pancreatitis crónica
    - Cirugía bariátrica
  - **Enfermedades crónicas**
    - Tumores hematológicos
    - Caquexia cancerosa
    - Enfermedad renal crónica
    - Hepatopatía
    - Infecciones
      - VIH
      - VHC
    - Anemia crónica
  - **Causas farmacológicas**
    - Inhibición de la síntesis o aumento de aclaramiento de LDL-c (fármacos hipolipemiantes)
    - Aumento catabolismo de HDL-c (andrógenos, tiazidas)

Guías alimentarias

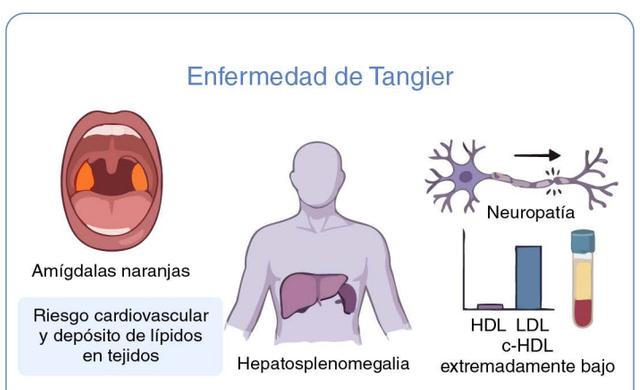
El abordaje terapéutico será dirigido, según la patología y la sintomatología presente, a:

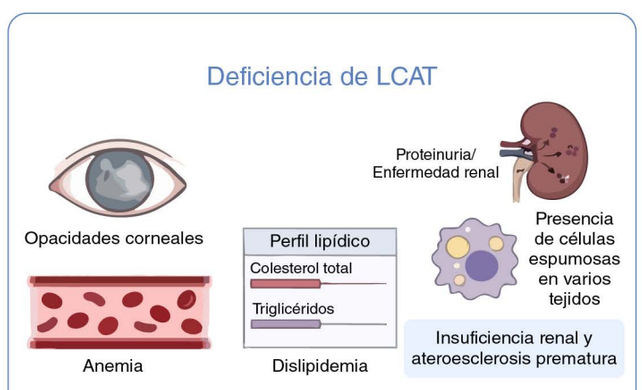
- Prevención cardiovascular.
- Tratamiento de las complicaciones oftalmológicas, nefrológicas, digestivas, neuromusculares, dermatológicas.
- Suplementación de de vitaminas liposolubles, ácidos grasos esenciales y triglicéridos de cadena media.

Características clínicas comparativas de trastornos raros del metabolismo lipídico

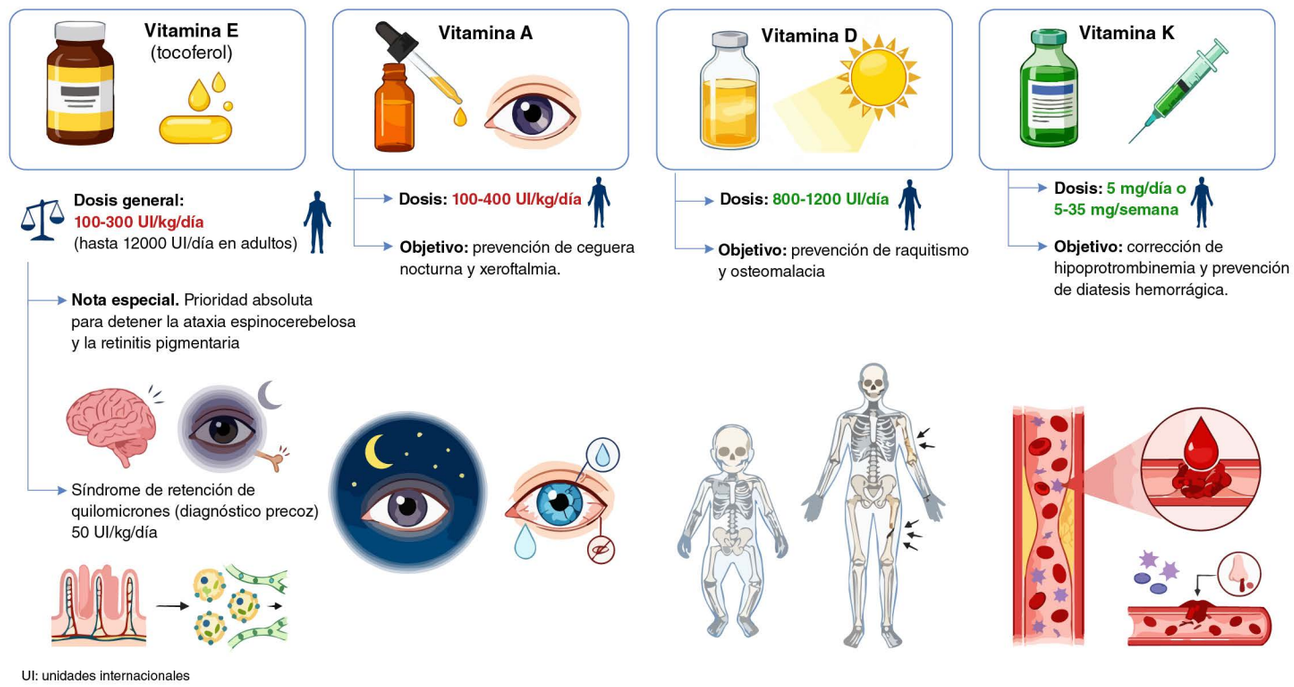








Suplementación de vitaminas liposolubles



UI: unidades internacionales

No olvides...

1. Considerarlas tras hallazgo repetido de niveles disminuidos de colesterol (total, c-LDL o c-HDL), tras descartar causas secundarias.
2. Para el diagnóstico diferencial:
   - A. Fenotipo de alteración lipídica.
   - B. Patrón de herencia.
   - C. Manifestaciones sistémicas.
3. Manejo integral y multidisciplinar.
4. Importancia de los REGISTROS DE PACIENTES.