

# Hoja Informativa



## Sitosterolemia

Septiembre 2018

Bhattacharyya y Connor en 1974 reportaron una nueva enfermedad en 2 hermanas caucásicas que fueron referidas a ellos por la presencia

La sitosterolemia es una enfermedad autosómica recesiva rara, caracterizada por niveles marcadamente elevados de fitoesteroles con un ligero incremento en el colesterol plasmático, causado por mutaciones en los genes ABCG5 o

de xantomas tendinosos desde su infancia. Sorpresivamente el colesterol plasmático en esas pacientes se encontraba en rangos

ABCG8 (adenosine triphosphate-binding cassette [ABC] transporter) localizados en el cromosoma 2p21, que ayuda a prevenir la absorción de esteroides, y promueve la excreción de fitoesteroides

normales, encontrando elevación de los fitoesteroides, (específicamente  $\beta$ -sitosterol) llamando a la nueva enfermedad  $\beta$ -sitosterolemia.

(sitosterol, campesterol y estigmasterol), previniendo su acumulación en sangre y tejidos<sup>1-4</sup>. La prevalencia exacta de la sitosterolemia se desconoce, con 80 a 100 casos en el mundo.

- La participación de los transportadores ABCG5 y ABCG8 fue identificada mediante el estudio de la beta-sitosterolemia (enfermedad caracterizada por depósitos de esteroides de origen vegetal en tendones)

Las manifestaciones clínicas varían, desde la presencia de xantomas tendinosos, aterosclerosis prematura, infarto de miocardio temprano, artritis, artralgiás, hemólisis, trombocitopenia e hiperesplenismo. La sitosterolemia se diferencia de la hipercolesterolemia familiar por la presencia de niveles normales de colesterol.

La macrotrombocitopenia asociada con deficiencia de ABCG5 es originada por el

incremento de los niveles plasmáticos de fitoesteroles y no por defectos intrínsecos de los megacariocitos. La hemólisis es secundaria a un incremento de la fragilidad osmótica de los eritrocitos. Las proteínas ABCG5 y ABCG8 no se encuentran presentes en las plaquetas y eritrocitos, la acumulación plasmática de los esteroides de plantas y su inserción en las mem-

branas de las células sanguíneas es la mejor explicación para las anomalías en la morfología y función en los pacientes con sitosterolemia. Los xantomas tendinosos sobre los tendones patelar, plantar, aquileo y extensores de las manos están presentes en todos los casos que aparecen en la infancia. Pueden presentarse artralgiás o artritis recurrentes de la rodilla y tobillos, y se deben a depósitos de sitosterol.

- Rara enfermedad **metabólica**.
- **Hereditaria**.
- **Grasas (Esteroides)** de las frutas y los vegetales se acumulan en la sangre y los tejidos (debido a que no se descomponen correctamente por el cuerpo).



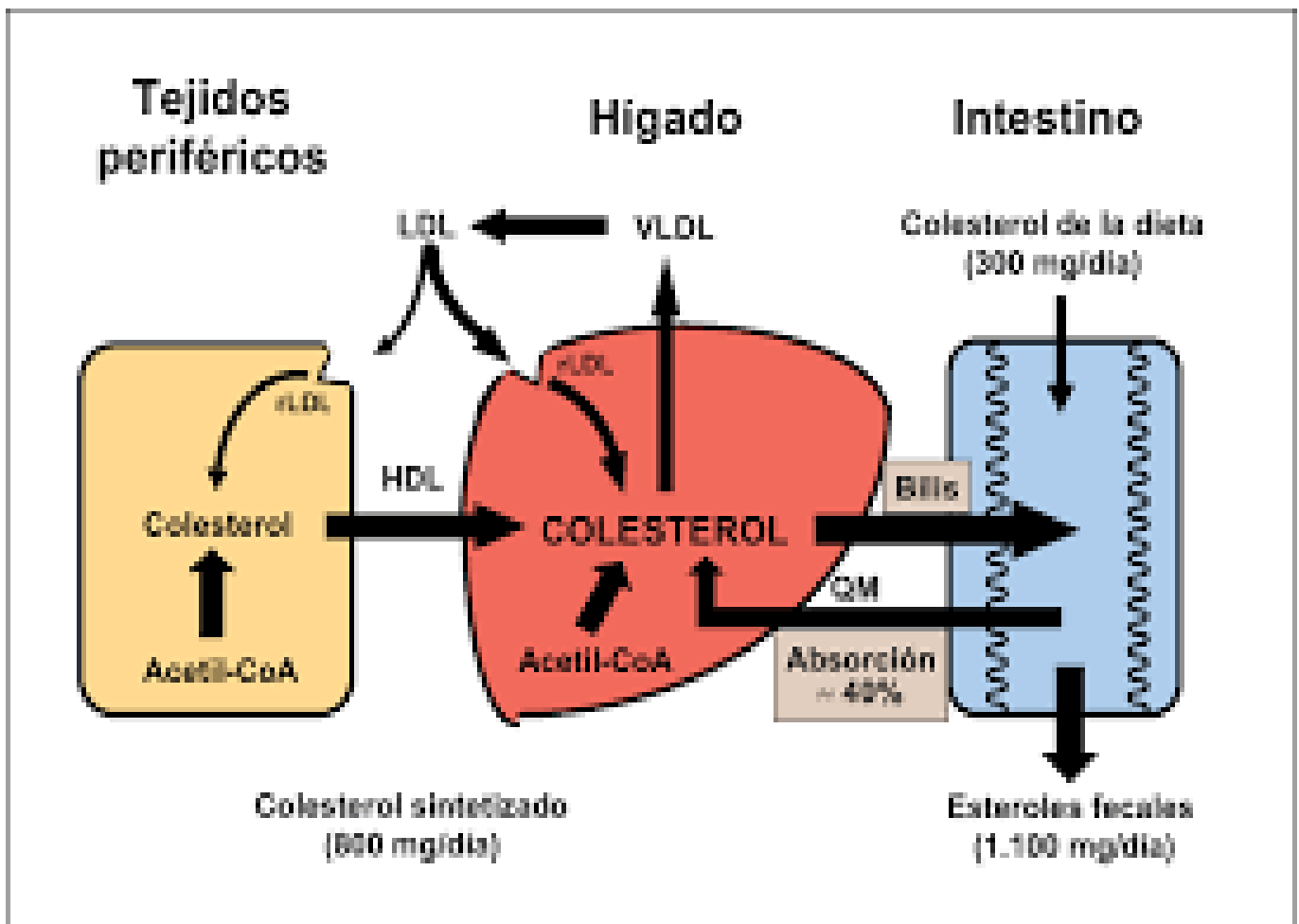
En sangre se encuentran niveles de colesterol plasmático desde normales a ligeramente elevados, trombocitopenia, anemia hemolítica crónica con prueba de Coombs negativa y enzimas hepáticas elevadas<sup>8</sup>. El frotis de sangre periférica ayuda en el diagnóstico de la sitosterolemia y se caracteriza por hemólisis estomatocítica, trombocitopenia y macrotrombocitos

La enfermedad debe sospecharse en pacientes con xantomas tendinosos o tuberosos, enfermedad cardiovascular prematura asociada a niveles normales de colesterol y en aquellos con hemólisis inexplicable.

El tratamiento de la sitosterolemia comprende una dieta baja en fitoesteroles (aceites vegetales, margarina, aceitunas, nueces,

aguacate, chocolate y mariscos)<sup>8,9,13</sup>. Mejorar las vías de eliminación intestinales y hepáticas de los fitoesteroles en pacientes con sitosterolemia disminuye los niveles de esteroides de plantas

[Reumatol Clin 2016;12:164-6 - Vol. 12 Núm.3](#)



## Investigadores de Salamanca diagnostican el primer caso de sitosterolemia en población española.

Investigadores del Hospital Clínico Universitario de Salamanca y del Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL) han diagnosticado por primera vez un caso de sitosterolemia en población española. Esta enfermedad rara, de la que apenas se han notificado un centenar de casos en todo el mundo, incrementa el riesgo cardiovascular y, al ser difícil de identificar, los pacientes corren el riesgo de pasar por tratamientos inadecuados.

La sitosterolemia se caracteriza por la acumulación de esteroides que provocan la aparición de xantomas, que son acumulaciones de grasas bajo la piel; y xantelasmas, un

fenómeno similar pero alrededor de los ojos. También se asocia a artritis, dolor en las articulaciones y otros problemas. Además de estos síntomas, multiplica la posibilidad de sufrir problemas cardiovasculares y muerte súbita.

El grupo de Patología Trombótica de Hemostasia del IBSAL consiguió identificar el caso en el contexto de un proyecto de investigación sobre trastornos plaquetarios congénitos, que también se consideran enfermedades raras. Era la primera vez que se aplicaba la secuenciación masiva con este fin.

La sitosterolemia presenta variantes tanto en ese gen como en el ABCG8, según se conocía anteriormente. “Estos genes intervienen

en el metabolismo del colesterol, facilitando su excreción y evitando el depósito patológico de un tipo de esteroides diferente a los del colesterol, que se controlan en las analíticas comunes”, señala el investigador.

Los científicos del IBSAL corroboraron a través de otras pruebas de laboratorio que, en efecto, estas variantes moleculares alteraban los esteroides y de esta manera confirmaron el primer diagnóstico de sitosterolemia en población española, aunque no era el primero descubierto en España, puesto que anteriormente se había encontrado un caso en una familia de origen magrebí.

Tomado de: [Amazings](#)

Elaborado por:  
Grupo Gestión de  
Información en Salud  
Centro Provincial  
Información de Ciencias  
Médicas Camagüey, 2018

## Bases de datos y sitios consulta- dos

orphanet

 **Inserm**  
Institut national  
de la santé et de la recherche médicale













  
Noticias de la Ciencia y la Tecnología  
Divulgando la Ciencia por Internet desde 1997



## DESCRIPTORES

**DeCS**

**FITOSTEROLES/sangre**

**MeSH**

**PHYTOSTEROLS /blood**

**Límites:**

**Publicaciones académicas (arbitradas)**