



Publicado en Internet:
26-mayo-2025

Carmen Martín Cano:
carmencmc97@gmail.com

Caso clínico. Endocrinología

Sitosterolemia: ¿es la hipercolesterolemia siempre lo que parece?

Carmen Martín Cano

Hospital Joan XXIII. Tarragona. España.

INTRODUCCIÓN

La sitosterolemia (o fitosterolemia) es una enfermedad autosómica recesiva del metabolismo de los lípidos que ocasiona una hiperabsorción de esteroles vegetales a nivel intestinal, asociada a una disminución de su eliminación hepática. La clínica suele asociar xantomas tendinosos/cutáneos, artralgias y alteraciones hematológicas, entre otros síntomas. Suele acompañarse de antecedentes familiares de enfermedad coronaria precoz y puede causar enfermedad cardiovascular prematura.

Los niveles de colesterol son variables. Pueden estar significativamente elevados, incluso antes de la elevación de los fitoesteroles en sangre, por lo que puede dificultar su diagnóstico.

El estudio genético es clave en el diagnóstico, ya que se asocia a mutaciones en el transportador de esteroles (*ABCG5* y *ABCG8*) de las células intestinales y hepáticas.

RESUMEN DEL CASO

Niña de 9 años, de origen marroquí de padres consanguíneos, previamente sana. Se detecta de forma incidental elevación de LDL. En la exploración destaca talla baja (115,3 cm, -3,8 DS). No xantomas, ni arco corneal. En analítica sanguínea se objetiva LDL 253 mg/dL.

Se realiza estudio de talla baja con IGF1 normal, cariotipo 46XX y gen *SHOX* negativo.

Para la hipercolesterolemia se recomiendan medidas dietéticas. Se objetivan niveles fluctuantes de LDL en los sucesivos controles. Se pierde seguimiento y reacude a los 12 años de edad. Ante la persistencia de talla baja (127,4 cm, -4,84 DE), se amplía estudio con resonancia magnética cerebral,

ecografía abdominal y de tiroides, resultando todas normales. Se solicita estudio genético para talla baja, siendo negativo, y se inicia tratamiento con somatropina. Presenta LDL 225 mg/dL, por lo que se inicia atorvastatina a 10 mg/kg y se cursa estudio genético, en el que se detecta mutación en *ABCG8*: c.1947C/G en homocigosis.

Posteriormente se solicita estudio de esteroles en sangre, obteniendo un resultado elevado de beta-colestanol, campesterol y sitosterol. Ante el diagnóstico de sitosterolemia, se decide un cambio de tratamiento a ezetimiba 10 mg/día y dieta basada en restricción de esteroles.

Se normalizan los valores de colesterol total, LDL y esteroles (Figura 1).

CONCLUSIONES

Dada la poca frecuencia de sitosterolemia y la variabilidad analítica y clínica que puede presentar, es importante la sospecha clínica y el análisis dirigido para su detección precoz. En ocasiones, una hipercolesterolemia puede ser un hallazgo incidental y estar asociado a sitosterolemia, por lo que es importante indagar y tenerla en cuenta como diagnóstico diferencial.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

Cómo citar este artículo: Martín Cano C. Sitosterolemia: ¿es la hipercolesterolemia siempre lo que parece? Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2025;(34):e49-e50.

Figura 1. Evolución analítica

