



Investigadores del IBSAL diagnostican el primer caso de sitosterolemia español

Esta enfermedad rara se caracteriza por la acumulación de esteroides que provocan la aparición de xantomas

:: REDACCIÓN / WORD

SALAMANCA. Un grupo de 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, según informó la agencia Dicyt.

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.

«Acudió a nuestra consulta una paciente de otra provincia porque su sistema plaquetario era muy bajo», explica José María Bastida, autor principal de la investigación. «Tenía 46 años y ya de niña le habían aparecido xantomas y tenía los niveles de colesterol muy altos, así que había sido diagnosticada de hipercolesterolemia fami-



Los investigadores del IBSAL. :: DICYT

Los científicos corroboraron con pruebas de laboratorio el diagnóstico final

liar. Incluso había necesitado cirugía varias veces para tratar los xantelasmas», añade.

Los investigadores pensaron que tenía algún problema congénito, así que la incluyeron en la investigación de trastornos plaquetarios para poder analizar sus genes. «Vimos que tenía dos alteraciones en el gen ABCG5», explica Bastida. 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 evitan-

do 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.

Tras el diagnóstico la paciente recibió un tratamiento específico y los síntomas desaparecieron en cuatro meses e incluso el recuento plaquetario estaba casi en cifras dentro de la normalidad, de manera que disminuyó su riesgo cardiovascular.