

SITOSTEROLÉMIA: UMA CAUSA RARA DE HIPERCOLESTEROLÉMIA

Gonçalo Padeira¹, Ana Margarida Garcia¹, Marta Conde², Rodrigo Carvalho³, Alexandre João³, Inês Gomes⁴, Carla Correia⁶, Carla Valongo⁷, Aureliano Dias⁷, Ana Catarina Alves⁸, Ana Medeiros⁸, Mafalda Bourbon⁸, Ana Cristina Ferreira⁹

Área de Pediatria Médica. Director Gonçalo Cordeiro Ferreira. Hospital Dona Estefânia. CHLC, EPE Lisboa, Portugal

¹Interno de Pediatria Médica, HDE, CHLC; ²Unidade de Reumatologia Pediátrica, HDE, CHLC; ³Serviço de Dermatologia, CHLC; ⁴Serviço de Cardiologia Pediátrica, HSM, CHLC; ⁵Serviço de Dietética, Polo HDE, CHLC; ⁶Departamento de Genética Humana, INSA Porto; ⁷Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças não Transmissíveis, Grupo de Investigação Cardiovascular, INSA Lisboa; ⁸Unidade de Doenças Metabólicas, HDE, CHLC



A **Sitosterolémia** (OMIM 210250) é uma doença autossómica recessiva rara causada por mutações nos genes ABCG5/ABCG8 que codificam o transportador intestinal e biliar dos esteróis vegetais, com consequente acumulação no sangue e tecidos. Caracteriza-se pela presença de xantomas e aterosclerose prematura. O diagnóstico é feito pela detecção de sitosterol, campesterol e stigmasterol no plasma e confirmado por estudo genético. Faz diagnóstico diferencial com a Hipercolesterolemia Familiar (FH). O tratamento inclui a restrição dietética de esteróis vegetais associado a inibidor da absorção intestinal de colesterol.

CASO CLÍNICO

, 5 anos
ANTECEDENTES PESSOAIS

Provável PFAPA (vs Hiper IgD)
HIPERCOLESTEROLÉMIA

ANTECEDENTES FAMILIARES
consanguinidade
HIPERCOLESTEROLEMIA
(pai, mãe, avós maternos, avô paterno)
EAM
(tio paterno, 50 anos)

EXAME OBJECTIVO

Peso P25-50, IMC P50-75
TA P25
ACP normal
Ausência hepatoesplenomegália

XANTOMAS
(tuberosos, tendinosos e planos)
Nevus verrucoso
(internadegueiro)



Perfil Lipídico	(mg/dL)
LDL	391
HDL	34
TG	89

HIPÓTESE DIAGNÓSTICA: HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (FH)

Critérios de Simon Broome (heterozigótica vs homozigótica)

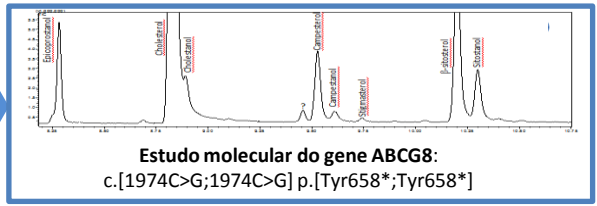
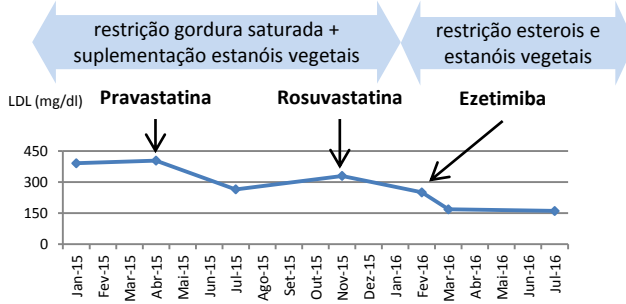
AVALIAÇÃO RISCO CARDIOVASCULAR
NORMAL
ECG, Eco TT, MAPA e IMT
ELEVADO
Apo B/Apo A1 - 2,6
Lp (a) - 81 mg/dL

Estudo Genético FH:
Ausência de mutações genes LDL, APOB (exões 26 e 29) e PCSK9

OUTRO DIAGNÓSTICO?
Macrotrombocitopénia
SITOSTEROLÉMIA?
Cromatografia de esteróis
Estudo genético

TRATAMENTO: Ezetimiba + suspensão de esteróis + restrição de esteróis vegetais

COMENTÁRIOS: A Sitosterolémia é um diagnóstico diferencial raro de uma situação comum como a FH e o seu diagnóstico reveste-se de importância pela distinta intervenção dietética e farmacológica na prevenção da aterosclerose.



EVOLUÇÃO: melhoria dos xantomas, redução da LDL (↓40%) e esteróis (↓62%)

Referências: Ajagbe BO, Othman RA, Myrie SB. Plant Sterols, Stanols and Sitosterolemia. *J AOAC Int.* 2015 May-Jun; 98(3):716-23. Albert W et al. Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents: gaining decades of life by optimizing detection and treatment. *European Heart Journal* 2015; 36:2425-2437. Othman RA, Myrie SB, Jones PJ. Non-cholesterol sterols and cholesterol metabolism in sitosterolemia. *Atherosclerosis* 2013; 231(2):291-9.