

SITOSTEROLEMIA

A sitosterolemia é uma doença rara, autossômica recessiva. É caracterizada por níveis séricos elevados de esteróis vegetais especialmente sitosterol, campesterol e estigmasterol.

O quadro clínico inclui a apresentação de xantomas, xantelasmas, alterações hematológicas e doença cardiovascular aterosclerótica (DAC) precoce. A dieta rica em vegetais influencia diretamente como um agravante para a doença. O tratamento com estatinas é insuficiente e apresenta uma resposta melhor ao uso de ezetimiba.²



CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS¹

- Xantomas: depósitos de gordura que podem estar localizados em regiões como calcanhares, joelhos, cotovelos, mãos, entre outros.
- Xantelasmas: depósito de gordura na região das pálpebras.
- Alterações hematológicas: plaquetopenia, anemia e presença de estomatócitos.
- DAC precoce (homens < 55 anos e mulheres < 60 anos). Resposta adequada ao tratamento com ezetimiba.
- Níveis de β -sitosterol $\geq 15\mu\text{g/mL}$.

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO¹

- Faz parte do diagnóstico diferencial da hipercolesterolemia familiar (HF), logo, é indicado para indivíduos com fenótipo de HF com alterações hematológicas (principalmente plaquetopenia) ou resposta adequada ao tratamento com ezetimiba.

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO¹

- Confirmar o diagnóstico do probando.
- Rastreamento familiar para averiguação de novos afetados e aconselhamento familiar.
- Melhor orientação para tratamento da doença, como dieta e uso de hipolipemiantes adequados.
- Identificação precoce da doença evitando eventos como DAC prematura.



PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS³

ABCG5 ABCG8

Referências:

1. Buonomo PS, Iughetti L, et al. 2017. 262:71–77.
2. Escolà-Gil JC, Quesada H, et al. 2014. Curr Atheroscler Rep. 16.
3. Myrie S, Roulet J-B, Sitosterolemia Foundation. Sitosterolemia [Internet]. Nation Organ. Rare Disord. 2019;1–8.
4. Clinical Genome Resource <https://clinicalgenome.org>



CardioGen
CENTRO DE MEDICINA DE
PRECISÃO EM CARDIOLOGIA



Laboratory of
Genetics and
Molecular Cardiology



tel (11) 2661-4947
tel (11) 2661-5995
medicos
genetica

whatsapp (11) 99774-1959

📍 InCor/HCFMUSP - São Paulo, Brasil

✉ cardiogeneticalgcm@hc.fm.usp.br