

Síndrome de Gilbert

El **síndrome de Gilbert** se asocia a la deficiencia en la enzima glucuronosiltransferasa, descrita por primera vez por el gastroenterólogo francés Augustin Nicolas Gilbert y colaboradores en 1901.

El síndrome de Gilbert es una alteración hereditaria autosómica recesiva asociada a un elevado nivel de bilirrubina (hiperbilirrubinemia no conjugada) en sangre y por lo general no presenta síntomas, aunque una leve ictericia puede aparecer en condiciones de esfuerzo excesivo, estrés, insomnio, cirugías, ayuno, cuando hay infecciones o tras la ingesta de algunos medicamentos como el paracetamol, ya que la concentración de bilirrubina en la sangre aumenta en estas situaciones. El síndrome causa fatiga y depresión.

El síndrome de Gilbert se produce por la disminución de la capacidad de excretar bilirrubina por el hepatocito (célula hepática). La bilirrubina surge de la degradación de la hemoglobina de los glóbulos rojos. Éstos al destruirse liberan la hemoglobina que es metabolizada a dos moléculas: el grupo hemo y el grupo globina; el grupo hemo se transforma en biliverdina y ésta en bilirrubina a la cual se le llama "no conjugada" o indirecta. Al pasar por el hígado esta bilirrubina reacciona con ácido glucurónico transformándose en bilirrubina "conjugada" o directa; lo que permite que se disuelva en el agua y pueda ser excretada en la bilis.

La enzima que conjuga la bilirrubina se llama uridindifosfoglucuronato glucuronosiltransferasa (UGT) y su producción se regula por un promotor que puede tener una mutación que provoca una menor producción de esta enzima. La UGT se encuentra reducida en el Síndrome de Gilbert a un 30 % del valor normal, según análisis de muestras obtenidas por punción de biopsia hepática.

El síndrome de Gilbert se hereda de forma autosómica recesiva. Bosma y colaboradores han sugerido que el defecto genético se trata de la inserción de un par de bases extras en el promotor (TATA box) del gen que codifica la enzima UGT localizado en el cromosoma 2, sin presentar mutación en la secuencia de la región codificante.

El Síndrome de Gilbert es una enfermedad que afecta entre el 5 y el 10% de algunas poblaciones. Suele aparecer en el adolescente o el adulto joven (generalmente es detectada entre los 20 y 30 años de edad) y se suele diagnosticar cuando se realiza una analítica de sangre rutinaria y aparece un nivel de bilirrubina alto, cuyos valores en estos pacientes oscilan entre 20 mmol/dl y 80 mmol/dl. También se han descubierto diferencias inter e intrapoblacionales, por ejemplo el porcentaje de afectados en la población española es más elevado en personas con ascendencia extremeña. Es uno de los trastornos hereditarios más frecuentes en población sefardí. Es uno de los trastornos hereditarios en población italiana frecuentemente en Campania.

