

**P 4223**

**Investigação de pacientes com deficiência de lipase ácida lisossomal: experiência de um centro de referência**

Ana Paula Pereira Scholz de Magalhaes, Jurema de Mari, Gabriel Eduardo Santiago Civallero, Franciele Barbosa Trapp, Roberto Giugliani, Maira Graeff Burin

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

A doença de depósito de ésteres de colesterol é uma doença lisossômica rara, causada pela deficiência da enzima lipase ácida lisossomal (LAL). Essa enzima é responsável pela hidrólise de ésteres de colesterol e triglicerídeos, e sua deficiência leva ao acúmulo progressivo destes ésteres. Na forma mais rara e grave de deficiência de LAL (DLAL), a apresentação dos sintomas pode ocorrer nas primeiras semanas e ser fatal no primeiro ano de vida. O diagnóstico precoce é muito importante tanto pela gravidade da doença, quanto pela disponibilidade de tratamento. Relatar a experiência desde 2012 do Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre com o diagnóstico de DLAL em amostras de sangue impregnado em papel filtro (SIPF), leucócitos e fibroblastos. Revisão do número de análises realizadas, diagnósticos obtidos, sinais e sintomas, caracterização bioquímica, idade ao diagnóstico e necessidade de recoleta. Foram realizadas 856 análises de casos com suspeita de DLAL e 9 pacientes foram diagnosticados. Seis tinham suspeita clínica específica dessa doença, enquanto 3 tinham suspeita inicial da doença de Niemann-Pick C. A atividade aumentada da quitotriosidase foi detectada nestes 3 últimos pacientes. Os principais sinais e sintomas relatados nos casos diagnosticados foram hepatoesplenomegalia, diarreia e convulsões. A atividade da LAL em SIPF variou de zero a 3,8 nmol/h/mL (VR 36 -283), e em leucócitos a atividade variou de zero a 37 nmol/h/mg proteína (VR 131 - 744). A idade dos pacientes ao diagnóstico foi de 2 meses a 32 anos. Quando a amostra inicial foi o SIPF, houve necessidade de recoleta de material em 19% dos casos. O aumento da quitotriosidase, em três dos pacientes com DLAL, reforça a utilidade deste biomarcador para DL. O processo diagnóstico para DLAL pode iniciar pela análise da LAL em SIPF, o que permite uma coleta e transporte mais simples de amostras. No entanto, os nossos resultados evidenciam a importância da confirmação do diagnóstico em amostra de leucócitos. É fundamental a questão da qualidade das amostras de SIPF, para se evitar pedidos de recoleta e demora na obtenção do diagnóstico por análise em material inadequado. Palavras-chaves: Deficiência de lipase ácida lisossomal, doença de Wolman, problemas de coleta em sangue impregnado em papel filtro.