

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.