



# 12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico  
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

## Trabalhos Científicos

**Título:** Deficiência De Lipase Ácida Lisossomal: Relato De Caso.

**Autores:** DANIELA SEABRA LIMA; JULIA CONSTANÇA; RENATA LIMA; CRÉSIO ALVES

**Resumo:** Introdução: Esse relato descreve o caso de uma paciente com diagnóstico de Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal (LAL-D). Descrição do caso: Paciente com história de distensão abdominal percebida desde o 1o ano de vida. Na IC = 2 a e 6 m, durante internamento para pneumonia foi diagnosticado hepatoesplenomegalia (fígado à 10 cm do RCD, consistência fibroelástica e borda romba, e baço à 6 cm do RCE) e epistaxe . Investigação laboratorial mostrou: colesterol 341 mg/dl; triglicérides 363 mg/dl, TP 38%, TGO 688 U/L, TGP 532 U/L, GGT 248 mg/dL, sorologias negativas para EBV, HepA, HepB, HepC, Herpes, Toxoplasmose, CMV, Sífilis, assim como Fator Reumatóide, FAN, anti-LKM, anti-DNA e ?-1 antitripsina negativos. TAC de Abdomo mostrou hepatoesplenomegalia com esteatose hepática. Teste para EIM mostrou: Quitotriosidade 216,1 nmol/h/ml (VR 0-44); Esfingolipidase 0,19 nmol/24h/ml (VR 1,53-2). Biópsia hepática evidenciou achados compatíveis com glicogenose ou Niemann-Pick. Posteriormente, foi realizada dosagem da lipase ácida, que mostrou deficiência (Resultado 0,95 nmol/h/mg – VR 131-744) na IC = 5 anos, juntamente com a irmã de 13 anos que também foi diagnosticada com LAL-D. Ambas as pacientes fazem uso de medicação para reduzir a absorção intestinal de colesterol afim de melhorar o perfil lipídico enquanto aguardam o processo de reposição enzimática. Comentários: LAL-D é uma doença progressiva que pode levar à fibrose hepática, cirrose, insuficiência hepática e morte. O diagnóstico deve ser sempre pensado na presença de dislipidemia, hepatoesplenomegalia, esteatose hepática e alteração de enzimas hepáticas.