



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Deficiência De Lipase Acida Lisossomal

**Autores:** CLARA PASSOS DE ALMEIDA; RAIMUNDO BANDEIRA BARROS NETO; MARIELE CARVALHO CRESPO; RACHEL OLIVEIRA SANTOS HAINE; NATALIA CUNHA CARDOSO PIRES; ANGELINA ACOSTA; EMILIA KATIANE; DIEGO MIGUEL; CIBELE DANTAS MARQUES; LUCIANA RODRIGUES SILVA

**Resumo:** Introdução: A deficiência de lipase ácida lisossomal (LAL-D) é uma doença autossômica recessiva rara decorrente da mutação do gene da lipase ácida. A LAL é responsável pela metabolização de ésteres de colesterol e triglicérides e a ausência ou redução da sua atividade gera acúmulo de lipídeos em lisossomos de diversos órgãos e sistemas, em especial, fígado, baço e vasos sanguíneos. As manifestações clínicas e a gravidade da doença são variáveis e depende da idade do surgimento dos sintomas. Objetivo: descrever caso de duas irmãs com apresentações clínicas distintas que foram diagnosticadas com LAL-D, com mutações genéticas de significado clínico desconhecido e genótipo ainda não definido. Relato de caso: YSS, feminina, 7 anos, com hepatoesplenomegalia notada desde 1 ano de idade, associada a elevação de enzimas hepáticas, níveis elevados de LDL e reduzidos de HDL. Biópsia hepática evidenciou esteatose hepática mista e evolução para cirrose. Afastado Doença de Wilson, doenças de depósito de carboidratos e outras Lipidoses, além de Infecções virais e doença autoimune. Dosagem de LAL foi zero em duas amostras. RSS, feminina, 15 anos, assintomática, investigada devido diagnóstico da irmã. Apresenta hepatomegalia com níveis normais de transaminases, colesterol e triglicérides. Ultrassonografia evidenciou esteatose hepática grau I. Teste de triagem com ausência de atividade da LAL. Conclusão: Apesar de ser uma doença muito rara, é fundamental atentar para esta possibilidade no diagnóstico diferencial de doenças hepáticas crônicas de causa não esclarecida, principalmente na presença de hepatomegalia, esteatose microvacuolar ou mista e cirrose de causas não definidas, associadas ou não à LDL > 130 mg/dL ou HDL < 45 mg/dL. A importância do diagnóstico precoce deve-se à gravidade da evolução clínica, principalmente em crianças e ao impacto na morbimortalidade e na perspectiva de terapia de reposição enzimática como único tratamento definitivo.