



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Diagnóstico De Deficiência De Lipase Ácida Lisossomal (Lal-D) Em Lactente Com Diagnóstico Inicial De Infecção Congênita E Enterocolite Necrosante.

Autores: RAIMUNDO BANDEIRA BARROS NETO; CLARA PASSOS DE ALMEIDA; PATRICIA CERQUEIRA LIMA ALVES; MILENA RIOS SANTOS; NATALIA CUNHA CARDOSO PIRES; MARIELE CARVALHO CRESPO; VANESSA MARIA DANTAS DE MORAIS; NAIARA VANESSA FRANCA LIMA; LUCIANA RODRIGUES SILVA; CIBELE DANTAS FERREIRA MARQUES

Resumo: Introdução: A deficiência de lipase ácida lisossomal (LAL-D) é uma doença autossômica recessiva rara decorrente da mutação do gene LIPA. Compartilha sintomas comuns a outras doenças com alta morbimortalidade. 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 dependem da idade do surgimento dos sintomas. O diagnóstico é confirmado pela dosagem da atividade da enzima e a terapia de reposição enzimática modifica o curso da doença. Relato de caso: TBSJ, masculino, 3 meses de vida, prematuro, extremo baixo peso, com síndrome do desconforto respiratório precoce e sepse, admitido na unidade de cuidados intensivos com necessidade de ventilação mecânica, surfactante e antibioticoterapia. Evoluiu com colestase no primeiro mês de vida. Ao exame físico com hepatoesplenomegalia e importante déficit nutricional. Evoluiu com síndrome disabsortiva levando a enterocolite necrosante, não confirmada. Apresentava transaminases e enzimas canaliculares elevadas, hiperbilirrubinemia direta e alteração de perfil lipídico. Identificado IgG para Toxoplasmose pareado lactente-genitora elevado e atribuído a colestase a uma provável infecção congênita. Diante do quadro clínico e dos achados laboratoriais, foi coletado a dosagem enzimática para investigação de LAL-D. O resultado mostrou zero atividade enzimática, confirmando o diagnóstico da doença. Paciente recebeu 1ª dose de indução com reposição enzimática de sebelipase alfa. Discussão: Apesar de ser uma doença rara, é fundamental enfatizar esta possibilidade no diagnóstico diferencial de manifestações gastrointestinais precoces, principalmente com má absorção e de doenças hepáticas crônicas de causa não esclarecida associada ou não à dislipidemia. Conclusão: A importância do diagnóstico precoce deve-se à gravidade da evolução clínica e ao impacto na morbimortalidade e na disponibilidade de terapia de reposição enzimática como único tratamento definitivo.