



# 17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

## Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

### Trabalhos Científicos

**Título:** Dor Abdominal E Alterações Endoscópicas E Histológicas Duodenais Na Deficiência De Lipase Ácida Lisossomal: Relato De Caso.

**Autores:**

**Resumo:** Resumo Objetivo(s) Descrever um caso de deficiência de lipase ácida lisossomal cuja manifestação clínica inicial foi de dor abdominal crônica. Método Revisão de prontuário médico. Resultados A deficiência de lipase lisossomal ácida é uma doença autossômica recessiva rara e provavelmente subdiagnosticada. Pode apresentar-se com a combinação de dislipidemia, hepatomegalia e transaminases elevadas. Em crianças e adolescentes, o diagnóstico é dificultado pela ausência de achados clínicos específicos. Descreveremos o caso de paciente masculino, 13 anos, diagnóstico pregresso de síndrome de Gilbert e hipercolesterolemia, encaminhado[N1] para avaliação por dor abdominal, de forte intensidade, que atrapalhava as atividades diárias, associada à perda ponderal e alteração das enzimas hepáticas. Exame físico dentro da normalidade. Realizada endoscopia digestiva que demonstrou presença de infiltrado amarelado em duodeno e gastrite enantematosa endoscópica. O estudo histopatológico de duodeno evidenciou arquitetura vilositária preservada, presença de macrófagos espumosos contendo pigmento acastanhado, com coloração PAS discretamente positiva e pesquisa de ferro tecidual negativa. Realizado tratamento com inibidor de bomba de prótons, sem melhora completa da dor. Nova endoscopia demonstrou melhora da gastrite, com manutenção dos achados duodenais e biópsias mantendo a presença dos histiócitos xantomizados, coloração Ziehl-Neelsen negativa. Pela alteração de enzimas hepáticas, hipercolesteronemia com HDL <50mg/dl e características de biópsia duodenal, questionado deficiência de lipase ácida lisossomal. Indicadobiópsia hepática e dosagem de lipase ácida lisossomal. A biópsia revelou parênquima hepático com esteatose microvesicular discreta, infiltrado de histiócitos xantomizados no espaço porta e fibrose portal com finos septos. Dosagem de lipase lisossomal ácida de 3pmole/hr/spt(referencia 55-850), confirmando o diagnóstico. Realizado, ainda, pesquisa de mutação, que revelou alelos c.894G>A e c.652, duas variantes patogênicas. conclusão(ões) A deficiência de lipase lisossomal ácida em crianças e adolescentes apresenta-se com manifestações clínicas variadas, que incluem achados comuns, como dor abdominal. Achados endoscópicos como xantomias duodenais e a presença de histiócitos xantomizados na biópsia, podem auxiliar no diagnóstico. A suspeição diagnóstica em pacientes com queixas comuns, com achados sugestivos, possibilita o tratamento, modificando o prognóstico do paciente.