



23^o CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO - Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Lal-D

Autores: ANA BEATRIZ GONÇALVES (HC - FMRP); JOSÉ SIMON CAMELO JUNIOR (HC - FMRP); WALUSA ASSAD GONÇALVES-FERRI (HC - FMRP); FRANCISCO EULÓGIO MARTINEZ (HC - FMRP); FÁBIA MARTINS PEREIRA CELINI (HC - FMRPP); CHARLES MARQUES LOURENÇO (HC - FMRP)

Resumo: Introdução: A deficiência de lipase ácida lisossomal (LAL-D) é uma doença de depósito lisossômico envolvida no metabolismo de ésteres de colesterol. Pode ser causa de cirrose, dislipidemia e doença aterosclerótica prematura em crianças e adultos. As manifestações de LAL-D são semelhantes à de outros transtornos comuns, dificultando seu diagnóstico. A doença de Wolman é a apresentação precoce LAL-D, geralmente no período neonatal e fatal no primeiro ano de vida. Descrição do Caso: Paciente do sexo feminino (S.R.), nascida de pais consanguíneos diagnosticada durante o período pré-natal, em teste molecular realizado em células de vilosidade coriônica. A pesquisa de LAL-D foi devida a um caso índice (irmão), que diagnosticado tardiamente faleceu em 2011. SR iniciou reposição enzimática (sebelipase alfa - Kanuma® - Alexion®) com 4 dias de vida. Exames iniciais: aumento de TGO e TGP, diminuição de HDL, LDH muito aumentada, ultrassom de abdome com hepatomegalia. A concentração de biomarcadores SMOOTH-SM-509 é normal, atividade LAL é patologicamente diminuída. CENTOGENE® detectou uma mutação homozigótica, não descrita anteriormente, no EXON 4 do LIPA gene, C266 T>C (P.LEU89PRO) localizado em um nucleotídeo e posição de aminoácidos altamente conservada, com moderadas diferenças físico-químicas entre os aminoácidos substituídos (ALAMENT V.27.1). Análises realizadas pelos softwares POLYPHEN 2, SWIFT, NEM TASTER e ALIGN-GVGD sugerem que a mutação é patogênica. Até a presente data, esta mutação não é descrita nas bases de dados EXOME AGGREGATION CONSORTIUM, EXAM SEQUENCING PROJECT ou 1000 GENOMES BROWSER. Comentários: A idade de início dos sintomas em LAL-D varia entre 1 mês de vida até 50 anos. Pacientes com LAL-D são muitas vezes subdiagnosticados. Como agora se dispõe de um tratamento específico, o diagnóstico de LAL-D deve ser considerado em crianças com má absorção grave ou síndrome de colestase neonatal prolongada de causa desconhecida.