



Trabalhos Científicos

Título: Aumento De Alt Com Hdl Baixo E/ou Ldl Elevado Podem Não Ser Sensíveis Para Triar Deficiência De Lipase Ácida Lisossomal

Autores: IVO ROBERTO DORNELES PROLA (UFSM), OTÁVIO HOSS BENETTI (UFSM), MARINA SOUZA CAIXETA (UFSM), KAUANNI PIAIA (UFSM), ABNER VIEIRA RODRIGUES (UFSM), LUIZA GIULIANI SCHMITT (UFSM), LUIZA SALATINO (UFSM), CAROLINE MARIN BALBOM (UFSM), MELISE FALLER CHAGAS (UFSM), HELOÍSA AUGUSTA CASTRALLI (UFSM), CAMILE GOEBEL PILLON (UFSM), JULIANA ALVES JOSAHKIAN (UFSM)

Resumo: Introdução: Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal (LAL-D) é uma doença genética rara, podendo se manifestar em neonatos, crianças, adolescentes ou adultos. Uma das alterações laboratoriais mais frequentes é a elevação de ALT com HDL baixo e/ou LDL elevado. Objetivo: Avaliar a prevalência de LAL-D em pacientes pediátricos e adultos com elevação de ALT com HDL baixo e/ou LDL elevado. Método: Estudo prospectivo com pacientes pediátricos e adultos, de ambos os sexos, atendidos em um hospital universitário de janeiro/2012 a dezembro/2016, e que preencheram os seguintes critérios de inclusão: ALT limite superior da normalidade e HDL 8804, 50 mg/dl e/ou LDL 8805, 130 mg/dl. Foram excluídos os pacientes não encontrados, que foram a óbito ou que não assinaram o TCLE. Os pacientes selecionados foram contatados por telefone e compareceram para coleta do exame DBS (“Dry Blood Spot”: gotas de sangue por punção digital em papel filtro). A análise da atividade enzimática foi realizada por laboratório de referência. Resultados: Selecionados 419 sujeitos, tendo sido contatados 90 dos mesmos, e coletadas amostras de 80 pacientes: 57,5 do sexo masculino, e 30 menores de 18 anos. Todos os 80 exames coletados resultaram atividade enzimática dentro da normalidade. Conclusão: Com base nos critérios de inclusão utilizados, não foi possível diagnosticar LAL-D nos pacientes avaliados, apesar do grupo estudado apresentar alterações hepáticas e dislipidemia associadas. Estes resultados podem ter sido influenciados pela raridade da doença e tamanho limitado da amostra, ou os critérios utilizados para esta triagem não foram sensíveis o suficiente. Talvez a inclusão do critério “presença de esteatose hepática” possa determinar resultados diferentes.