



# 1ª MOSTRA CIENTÍFICA

FACULDADES ANHANGUERA

BRASÍLIA - DF

08/12/2022 a 09/12/2022



## DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA DEFICIÊNCIA DE LIPASE ÁCIDA LISOSSOMAL EM CRIANÇAS E ADULTOS COM DISTÚRBIOS SEVEROS

### Autor(res)

Gregório Otto Bento De Oliveira  
Melissa Cardoso Deuner  
Diego Douglas Da Conceição  
Gutemberg Delfino De Sousa  
Gyzelle Pereira Vilhena Do Nascimento  
Andréa Gonçalves De Almeida  
Juliana Paiva Lins  
Giovanna Masson Conde Lemos Caramaschi  
Thiago Meirelles Casella  
Anisio Rodrigues Junior

### Categoria do Trabalho

TCC

### Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE BRASÍLIA

### Introdução

A deficiência de lipase ácida lisossomal (LAL) está incluída entre os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) que são definidos como um conjunto de doenças que possuem como característica uma deficiência no funcionamento do metabolismo, herdadas de modo recessivo, sendo em maioria autossômica. A deficiência resultante da redução da hidrólise de ésteres de colesterol triglicerídios internalizados por meio de endocitose mediada por receptores de partículas de lipoproteína, provocam o acúmulo progressivo de ésteres de colesterol nos lisossomos e entre os sinais clínicos encontram-se transaminases séricas, fibrose hepática progressiva e cirrose. Essa disfunção leva ao seu acúmulo no fígado, baço, macrófagos e outros órgãos. Entre as doenças descritas na literatura resultantes da LAL estão a Doença de Wolman e a Doença de Depósito de Ésteres de Colesterol (DDEC). A doença de Wolman, e apresentada como a forma infantil mais grave e é rara.

### Objetivo

Como objetivos específicos à pesquisa pretende descrever as manifestações clínicas da deficiência da lipase ácida lisossomal; Estudar o diagnóstico diferencial; Identificar as alternativas de tratamento; analisar o diagnóstico da LAL em laboratório.

### Material e Métodos

O atual trabalho consiste em uma revisão bibliográfica de caráter qualitativo que aborda os métodos de diagnóstico laboratorial para identificar a deficiência de lipase ácida. Com a aplicação da técnica a análise de conteúdo difundidas por (Bardin, 2016). Para alcançar os objetivos proposto, definiu-se para a pesquisa os



# 1ª MOSTRA CIENTÍFICA

FACULDADES ANHANGUERA

BRASÍLIA - DF

08/12/2022 a 09/12/2022



seguintes descritores: deficiência da lipase ácida lisossomal (deficiency of lysosomal acid lipase); diagnóstico da deficiência da lipase ácida lisossomal (diagnosis of lysosomal acid lipase deficiency). Os descritores serão utilizados nas bases de dados PubMed, SciELO e LILACS. Os artigos encontrados na pesquisa descrita acima foram avaliados conforme critérios de exclusão e inclusão, descritos abaixo.

- Serão considerados artigos em inglês e em português.
- serão selecionados artigos publicados nos últimos cinco anos.
- Serão excluídos artigos de revisão e livros, tendo em vista se obter informações das fontes originais.

## Resultados e Discussão

A maioria dos estudos se concentra em estudar os sintomas clínicos e aspectos fisiopatológicos da doença. A deficiência de lipase ácida lisossomal- LAL faz parte de um conjunto de doenças chamadas de Erros Inatos do Metabolismo (EIM) que possuem como característica principal o mal funcionamento do metabolismo. A deficiência é causada por mutações no gene LIPA localizado em 10q23.31 que codifica a enzima lipase ácida lisossomal responsável por catalisar a hidrólise intracelular de ésteres de colesterol e triglicerídeos e, hepatócitos e macrófagos. a deficiência de LAL não pode ser diagnosticada apenas com base nos achados clínicos, assim, o diagnóstico dos sinais clínicos deve ser confirmado com a medição da atividade da enzima lipase ácida de sangue seco ou pela determinação de mutações no gene LIPA através de teste genético (Akki, Benevides, Tommaso).

## Conclusão

A deficiência de LA possui manifestações clínicas diversas e características de doenças que dificultam o diagnóstico. Os sinais clínicos devem ser confirmados mediante ensaio de atividade enzimática de sangue seco e o teste genético. O exame laboratorial é importante para diminuir o índice de subdiagnóstico e assim oferecer a oportunidade de tratamento com terapias de reposição enzimática que, estudos apontaram resultados potenciais na mitigação dos danos hepáticos e nas anomalias lipídicas.

## Referências

Benevides GN, Miura IK, Person NC, Pugliese RPS, Danesi VLB, Lima FR, Porta G. Lysosomal acid lipase deficiency in Brazilian children: a case series. *J Pediatr (Rio J)*. 2019 Sep-Oct;95(5):552-558. doi: 10.1016/j.jped.2018.05.016.

Tommaso, Adriana Maria Alves De et al . Importância da biópsia hepática no diagnóstico da deficiência de lipase ácida lisossomal: relato de caso. *Rev. paul. pediatr.*, São Paulo , v. 36, n. 1, p. 113-116, Mar. 2018 .

Akki, Ashwin s; Chung, Sun M; Rudolph, Bryan J; Ewart, Michelle R. Differential Diagnosis of a Patient with Lysosomal Acid Lipase Deficiency: a case report. *Laboratory Medicine*, [S.L.], v. 49, n. 4, p. 377-384, 4 jul. 2018. Oxford University Press (OUP). <http://dx.doi.org/10.1093/labmed/lmy027>.