



## EM-023 - CRIBADO DE AFECTACIÓN ORGÁNICA EN FAMILIARES HETEROCIGOTOS ESTUDIADOS A RAÍZ DE UN CASO DE DÉFICIT DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL

V. Mittelbrunn, J. Ortiz, E. Marti y R. Gil

Medicina Interna. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

### Resumen

**Objetivos:** Describir características clínico-analíticas de 7 portadores heterocigotos descubiertos a raíz de un caso de déficit de lipasa ácida lisosomal. Comparar las variables analíticas según mutación.

**Material y métodos:** Se realiza despistaje ecográfico de lesión aterosclerótica subclínica (carótidas, femorales) y esteatosis hepática. Se analizan parámetros hepáticos y lipídicos, biomarcadores de enfermedad y estudio de actividad enzimática. Se realiza estudio comparativo (t-Student) entre parámetros analítico-enzimáticos según mutación observada.

**Resultados:** Se describe edad, sexo, mutación y FRCV de los 7 familiares (tabla 1). Se describen parámetros enzimáticos en la tabla 2. Al comparar por mutaciones, vemos que los portadores de c.398delC tienen mayor concentración de CCL (162 vs 104,  $p = 0,04$ ) y menor actividad de LAL en gota seca (45 vs 74,  $p = 0,03$ ).

Tabla 1

Pacientes	Edad/Sexo	Mutación	Estatina	Cigarros	SCORE	Carótidas/Femorales	Esteatosis
1	16/Hombre	c.398delC	No	0	< 1%	No/No	No
2	14/Hombre	c.894G > 2	No	0	< 1%	No/No	No
3	46/Mujer	c.894G > 2	No	20	1-4%	Sí/No	No
4	43/Hombre	c.398delC	No	20	1-4%	No/Sí	No
5	48/Hombre	c.894G > 2	Si	30	1-4%	Sí/Sí	No
6	47/Hombre	c.398delC	No	20	1-4%	Sí/Sí	Sí
7	55/Mujer	c.398delC	No	30	< 1%	No/Sí	No

Tabla 2

Pacientes	Actividad quitotriosidasa	Concentración CCL	Concentración 7C	LAL sangre (%)	LAL leucocitos (%)
1	29	176	< 2	77	43
2	28		< 2	42	
3	38	71	< 2	52	54

4	72	178	< 2	81	104
5	52	137	< 2	41	72
6	68	137	< 2	93	39
7	44	157	< 2	45	93

*Conclusiones:* El RCV elevado en estos pacientes se asocia con sujetos de más edad y fumadores, más que con el tipo de mutación. Se confirma que c.398delC se asocia a menor actividad enzimática y mayor concentración de CCL respecto a c.894G > 2.

### **Bibliografía**

1. Camarena C, et al. Actualización en dLAL: diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes. Medicina Clínica. 2017;148(9).