



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).