Rev Clin Esp. 2020;220(Espec Congr):1060

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

RV/D-001 - DEFICIENCIA DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL (LAL-D): INFORME DE CUATRO CASOS NO RELACIONADOS EN ESPAÑA

A. Sánchez Ramos[1], M. Casañas Martínez[2], D. Ibarretxe[3], R. Tomasini[4], J. Anglada[4], N. Plana[3], Á. Brea[2] y P. Valdivielso[1]

[1]Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria. Málaga. [2]Medicina Interna. Hospital de San Pedro. Logroño (La Rioja). [3]Medicina Interna. Hospital Universitari de Sant Joan. Reus (Tarragona). [4]Medicina Interna. Hospital de Terrassa. Terrassa (Barcelona).

Resumen

Objetivos: Mostramos los datos clínicos, analíticos, genéticos, de tratamiento y del estado del hígado de los 4 casos registrados en el registro de la Sociedad Española de Arteriosclerosis (SEA) no relacionados de D-LAL.

Material y métodos: Presentamos los casos de deficiencia de LAL incluidos en el Registro de Dislipemias de la Sociedad Española de Arteriosclerosis. Registramos datos demográficos, antropométricos, familiares, clínicos, de tratamiento y del estado del hígado, así como la actividad de LAL y la mutación encontrada en los análisis moleculares.

Resultados: Se encontró que cuatro pacientes seguidos en Unidades de lípidos para hipercolesterolemia tenían LAL-D. Todos ellos tienen una elevación leve de ALT y AST y tres de ellos tienen esteatosis hepática (ecografía o RNM hepática). Dos pacientes se sometieron a una biopsia de hígado. El grado de fibrosis varió de F1 a F4. No hubo cirrosis presente. Solo un paciente padecía cardiopatía coronaria y valvular. El colesterol LDL basal varió de 198 a 305 mg/dL y bajo los fármacos hipolipemiantes en tres pacientes disminuyó a 96-125 mg/dL. La actividad LAL fue casi indetectable en todos los pacientes (< 0,02 nmol/punch/hora). La edad en el momento del diagnóstico, el género, las mutaciones encontradas, el tratamiento y el estado del hígado (esteatosis, ultrasonido, RMN, fibroscan, yer o no cirrosis, biopsia realizada o no, y nivel de transaminasas) se resumen en las tablas.

Edad	60	16	43	2
Género	Mujer	Mujer	Mujer	Hombre
Mutación	p.Gln298Gln p.Gly87Val+	p.delS275_Q298 p.delS275_Q298	p.Gln298His p.SdelS er275_Gln298	p.delS275_Q298 p.T33*
Actividad LAL nmol/punch/h	< 0,02	< 0,02	< 0,02	< 0,02

AIT IAM otras cardiopatías arteriopatías xantomas	Prótesis valvular aórtica	0	0	0

TRATAMIENTO				
Caso	1	2	3	4
ESTATINA	Atorvastatina 80	no	Atorvastatina 20	Atorvastatina 20
EZETIMIBE	Ezetimibe 10	no		
iPCSK9	Alirocumab 150	no		
OTROS	Acenocumarol	no	Levotiroxina 100	Levotiroxina 25

Lípidos				
Caso	1	2	3	4
CoT (basal)	354	301	280	361
LDL (basal)	305	242	198	284
HDL (basal)	27	42	55	34
Tg (basal)	130	83	196	220
CoT (últ. disponible)	147	293	191	176
LDL (UD)	96	235	125	108
HDL (UD)	26	31	33	28
Tg (UD)	127	133	163	200

Hígado				
Caso	1	2	3	4
ESTEATOSIS HEPÁTICA ULTRASOUND	Sí	Sí		Sí
ESTEATOSIS RNM	13% Grasa	No realizada	Sin esteatosis	No realizada
FIBROSCAN	F3-F4	F2-F3	No realizada	F1-2
CIRROSIS	NO	NO	NO	NO
BIOPSIA	No realizada	Sí	No	Sí
ALT (basal)	87/40	59	33	146
AST (basal)	100/42	82	50	105
GGT (basal)	88/52	17	31	94
ALP (basal)	122/117	91		326

Conclusiones: Nuestros datos confirman que LAL-D se encuentra en cohortes de pacientes con hipercolesterolemia poligénica o familiar y debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial.

Bibliografía

1. Reiner Z, Guardamagna O, Nair D, et al. Lysosomal acid lipase deficiency an under-recognized cause of dyslipidaemia and liver dysfunction. Atherosclerosis. 2014;235:21-30.

0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.