



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

A. Sánchez Ramos¹, M. Casañas Martínez², D. Ibarretxe³, R. Tomasini⁴, J. Anglada⁴, N. Plana³, Á. Brea² y P. Valdivielso¹

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

⁴Medicina 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	<u>Atorvastatina</u> 80	no	<u>Atorvastatina</u> 20	<u>Atorvastatina</u> 20
EZETIMIBE	<u>Ezetimibe</u> 10	no		
<u>iPCSK9</u>	<u>Alirocumab</u> 150	no		
OTROS	<u>Acenocumarol</u>	no	<u>Levotiroxina</u> 100	<u>Levotiroxina</u> 25

Lípidos				
Caso	1	2	3	4
<u>CoT (basal)</u>	354	301	280	361
LDL (basal)	305	242	198	284
HDL (basal)	27	42	55	34
Tg (basal)	130	83	196	220
<u>CoT (últ. disponible)</u>	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.