



## EM-022 - PROTOCOLO DIAGNÓSTICO DE DÉFICIT DE LIPASA ACIDA LISOSOMAL DESDE UN SERVICIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS

E. Martí Benlloch<sup>1</sup>, R. Gil Sánchez<sup>1</sup>, V. Mittelbrunn Alquezar<sup>1</sup>, J. Ortiz Carrera<sup>1</sup>, J. Cebolla<sup>2</sup>, M. Martínez Triguero<sup>3</sup> y S. Benlloch<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>3</sup>Servicio de Análisis Clínicos, <sup>4</sup>Servicio de Gastroenterología. Hospital Universitario La Fe. Valencia. <sup>2</sup>Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Utilizando como base las recomendaciones del grupo experto español ayudar al diagnóstico de la enfermedad. Este protocolo fue aplicado teniendo en cuenta las alteraciones en función hepática y lipídica. Alteraciones lipídicas: cLDL  $\geq$  160 mg/dL en adultos, 130 mg/dL en niños y cHDL  $\leq$  50 en mujeres,  $\leq$  45 mg/dL en hombre,  $\leq$  40 en niños. Alteraciones hepáticas: ALT  $\geq$  1,5 veces valor normalidad.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio prospectivo observacional en el que se analizaron todas las muestras recibidas por parte del servicio de análisis clínicos durante un período de 9 meses, un total de 40.000.

**Resultados:** De las 40.000 muestras solo se realizó el estudio de la actividad enzimática en sangre seca en 92 (25,5%) mediante fluorimetría, Se descartaron para el estudio 215 (59,5%) por presentar otras causas de estas alteraciones bioquímicas y 54 (14,9%) por no poder ser recogidas. De las 92 muestras analizadas se ha identificado 1 paciente con disminución de esta actividad al que posteriormente se le realizó el genotipado del gen LIPA, identificándose 2 mutaciones en heterocigosidad NP\_000226,2: [p. Ser133\*]+ [p.delSer275\_Gly298], diagnosticándose del DLAL. En el estudio familiar se encontró que cada progenitor era portador de uno de los alelos identificados en el paciente. Por parte del padre 2 hermanos compartían mutación, lo mismo ocurrió en un hermano materno. El abuelo paterno falleció de cirrosis hepática.

**Discusión:** En poco tiempo mediante la aplicación de este protocolo diagnóstico basado en las recomendaciones del grupo de experto español se ha llevado a cabo el diagnóstico de una persona con déficit de LAL y varios portadores de la enfermedad.

**Conclusiones:** Este protocolo puede tener una gran aplicación en el diagnóstico de personas con déficit de LAL, este hecho tiene más importancia dada la reciente la introducción de LAL recombinante humana como tratamiento que evitara el desarrollo de la enfermedad y sus complicaciones.

### Bibliografía

1. Camarena C, Aldamiz-Echevarria LJ, Polo B, Barba Romero MA, García I, Cebolla JJ, Ros E. Actualización en deficiencia de lipasa ácida lisosomal: diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes. Med Clín. 2017;148(9):429.