



## 385 - DÉFICIT DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL: UNA CAUSA RARA DE DISLIPEMIA

I. González Molero<sup>1</sup>, S. Alonso Gallardo<sup>1</sup>, V. Soria Utrilla<sup>1</sup>, M. Gomes Porras<sup>1</sup>, P. Valdivielso<sup>2</sup> y G. Oliveira<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición, Hospital Regional Universitario de Málaga. <sup>2</sup>Medicina Interna, Hospital Clínico Universitario de Málaga.

### Resumen

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una mujer de 40 años, derivada a la unidad de lípidos por hipercolesterolemia desde la infancia sin AF de hipercolesterolemia ni eventos CV. En la analítica destacaba: colesterol total 546 mg/dL, HDL 62, LDL 459 mg/dL, TG 124 mg/dL y leve elevación de transaminasas. En la EF: hepatomegalia, no xantomas ni xantelasmas. Estaba en tratamiento con estatinas + ezetimiba con mialgias y clínica GI así es que se asoció alirocumab sin mejoría. En el doppler de TSA: leve engrosamiento de la íntima sin repercusión hemodinámica. Eco abdomen: leve hepatomegalia sin presencia de esteatosis en el Fibroscan. Estudio genético: presencia de dos variantes (una patogénica y otra de significado incierto) que afectaban a alelos opuestos del gen LIPA (c.894G>A y c.887G>T). La actividad enzimática de LAL fue 2%; por lo que se estableció el diagnóstico de LAL-D tipo CESD y se decidió iniciar el tratamiento con sebelipasa iv con mejoría sintomática y analítica. El déficit de lipasa ácida lisosomal (LAL-D) es un trastorno del almacenamiento lisosomal, AR asociada con mutaciones en el gen LIPA lo que da como resultado una deficiencia de la actividad de la enzima lipasa ácida lisosomal (LAL). Existe una forma grave (actividad nula) que lleva a una elevada mortalidad en los primeros meses de vida y una más leve (actividad 1-12%) en niños/adultos, conocida como enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol (CESD) y cuyas manifestaciones clínicas más frecuentes son la hepatopatía y dislipemia. Existe un tratamiento dirigido, la sebelipasa alfa que es una forma recombinante de la enzima LAL, que se administra en perfusión intravenosa cada dos semanas y que consigue mejoras del perfil lipídico y hepático.

**Discusión:** LAL-D es una patología infradiagnosticada. Debe de sospecharse ante la presencia de dislipemia y/o hepatopatía de causa desconocida. Un nuevo enfoque terapéutico previene la progresión de la enfermedad hepática, puede prevenir ECV y aumentar la supervivencia.