

4 HEPATOMEGALIA E HIPERCOLESTEROLEMIA – EXPRESSÃO DE UMA PATOLOGIA METABÓLICA RARA OU SUBDIAGNOSTICADA

Moreira Silva H, Labandeiro L, Ramon Vizcaíno J, Santos Silva E

Introdução: A doença de acúmulo dos ésteres de colesterol (DAEC) é uma patologia metabólica rara, causada por um défice de lipase ácida (LA), resultando na acumulação de ésteres de colesterol (EC) predominantemente no fígado, baço, medula e macrófagos. É uma entidade com espectro clínico amplo. Na criança a apresentação é habitualmente mais grave, indolente, com evolução para cirrose hepática. Contudo, muitos casos permanecem subdiagnosticados até início da idade adulta, quando surgem complicações ateroscleróticas. **Caso clínico:** Criança do sexo feminino, previamente saudável e eutrófica, admitida aos 5 anos de idade por hepatomegalia (6cm, consistência mole) na ausência de esplenomegalia ou outros estigmas de doença hepática crónica. O pai era obeso, tinha hipercolesterolemia e elevação das enzimas hepáticas. Analiticamente a criança apresentava elevação das transaminases (AST:66 UI/L, ALT:109 UI/L), GGT:14UI/L, hipercolesterolemia (266 mg/dl) e triglicéridos normais. Ecograficamente o fígado tinha hiperecogenicidade difusa. Da investigação complementar: CK, glicose, bicarbonatos, lactato e ácido úrico normais; alfa-1-antitripsina, ceruloplasmina e cobre séricos normais. O doseamento das enzimas amilo-1,6-glucosidase e fosforilase b kinase excluiu as glicogenoses tipo III, VI e IX. A atividade da LA nos leucócitos revelou-se diminuída, evocando o diagnóstico de DAEC. A evolução clínica foi no sentido da resolução da hepatomegalia, mantendo-se um padrão de esteatohepatite (ALT 2.5-4xN) e colesterol elevado(280-330 mg/dl). A histologia hepática aos 9 anos apresentava esteatose macro e micronodular, excluindo presença de fibrose. Aos 10 anos, a terapêutica com sinvastatina (10mg/d) foi adicionada ao programa de exercício físico, resultando numa normalização do perfil lipídico. Recentemente, confirmou-se a mutação em homozigotia no gene LIPA [c.894G>A(p.S275_Q298del)]. **Conclusão:** Apresentamos o caso clínico de uma criança com DAEC com envolvimento predominantemente hepático e evolução clínica favorável. O diagnóstico precoce é de crucial importância e, neste caso, permitiu uma correta abordagem da dislipidemia; nos fenótipos mais graves poderá permitir a instituição atempada do tratamento de substituição enzimática.

Serviço de Gastrenterologia Pediátrica, Departamento da Criança e do Adolescente, Centro Hospitalar do Porto, Portugal.