

el valor de ácido úrico de 8,2 mg/dL. Tanto la función renal como el valor de úrico descendieron de manera estadísticamente significativa tanto en el día +1 como en el día +7 (Tabla 2).

**Conclusiones:** La dosis única de rasburicasa ajustada a peso parece una pauta efectiva para la prevención y el tratamiento de la hiperuricemia aguda y el fracaso renal asociado a la misma en pacientes con tratamiento quimioterápico. En nuestra población el descenso del valor ácido úrico en el día 1 puede estar artefactado por la técnica de envío de la muestra, pero esta diferencia se mantiene a la semana de la dosis. Esta pauta puede suponer un ahorro importante frente a esquemas de 5 o 7 días.

**CO-138**

**APROXIMACIÓN A LA IDENTIFICACIÓN DE PROTEÍNAS DIFERENCIALMENTE EXPRESADAS EN ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL.**

López de Frutos L<sup>1</sup>, García González E<sup>2</sup>, Cebolla JJ<sup>3</sup>, Lahoz C<sup>1</sup>, García Rodríguez B<sup>2</sup>, González-Irazabal Y<sup>1</sup>, Irún P<sup>2</sup>, Giraldo P<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón); <sup>2</sup>Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG); <sup>3</sup>Servicio de Bioquímica. Hospital Universitario Miguel Servet

**Introducción:** Las esfingolipidosis son enfermedades de depósito lisosomal (EDL) caracterizadas por una alteración en el transporte y metabolización de lípidos en el lisosoma y su subsecuente acumulación en el interior de este orgánulo. Son enfermedades de baja prevalencia y mayoritariamente de herencia autosómica recesiva con una gran variabilidad clínica que provoca que, a pesar de poder diagnosticarse en edad pediátrica, hasta en un 40% el diagnóstico se demora hasta la edad adulta. La enfermedad de Gaucher (EG) es la más común entre las EDL, pero también se encuentran otras esfingolipidosis como el déficit de esfingomielinasa ácida (DEMA), la enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPC) en la que el acúmulo de esfingolípidos es secundario a la disfunción lisosomal, o el déficit de lipasa ácida lisosomal (DLAL). En todas ellas existe un importante componente inflamatorio que se traduce en algunos casos por el incremento de inmunoglobulinas o la presencia de gammapatías monoclonales. Se ha prestado poca atención y estudiado escasamente la distribución de las diferentes proteínas séricas en estas entidades.

**Objetivos:** Analizar la información que proporciona la distribución de las fracciones proteicas en sangre periférica en pacientes afectados de EDL y su correlación con los biomarcadores clásicos para orientar procesos inflamatorios, alteraciones hepáticas y hematológicas.

**Pacientes y Métodos:** Se ha analizado al diagnóstico, la distribución de las proteínas séricas mediante electroforesis capilar en medio alcalino con el kit Capillarys Protein (E) 6 (Sebia, Barcelona) en 75 sujetos con EDL (12 DEMA, 21 DLAL, 25 NPC y 17 EG). Para su valoración se compararon los resultados con los publicados por Bossuyt et al 2001 para sujetos sanos en edad pediátrica, teniendo en cuenta la distribución por edades, y con el rango de normalidad establecido en el protocolo del kit para la población adulta. Simultáneamente, se determinaron los niveles de biomarcadores clásicos de EDL al diagnóstico: la actividad quitotriosidasa (QT) mediante fluorimetría, la concentración CCL18/PARC mediante inmunoensayo y la concentración del oxisterol 7-cetocolésterol (7-CC) utilizando cromatografía líquida acoplada a espectrometría de masas.

**Resultados:** La edad media de los pacientes era de 23 años (rango intercuartílico (CI) 5-41,5) y la distribución de género 1:1,2 con mayor frecuencia de varones. El análisis, clasificando a los pacientes según el tipo de EDL, mostró diferencias estadísticamente significativas en la fracción a-2 en los pacientes con DLAL vs el resto de EDLs (p=0,000) y en la fracción a-1 entre los pacientes con DEMA y el resto (p=0,014). La distribución según rango de edad mostró diferencias estadísticamente significativas en la fracción a-1 para los pacientes entre 5-14 años, en la fracción a-2 en el grupo de 10-14 años y en la fracción b en población >15 años (p=0,000, p=0,007 y p=0,033 respectivamente). En un paciente pediátrico se identificó una gammapatía monoclonal. Se ha observado una correlación estadísticamente significativa entre la fracción a-1 y la actividad QT (p=0,05; rho=0,230) y entre la fracción a-2 y la concentración de 7-CC (p=0,025; rho=-0,415).

**Conclusiones:** Los resultados de este estudio orientan a considerar la distribución de las fracciones proteicas en EDL para identificar nuevos marcadores diagnósticos y de seguimiento. Se requiere profundizar en los componentes de las diferentes fracciones para identificar nuevos posibles marcadores relacionados con las diferentes patologías. No se ha encontrado un incremento en la incidencia de gammapatías al diagnóstico, en los pacientes de EDL vs la población general.