


**TRANSPLANTE RENAL PREEMPTIVO EM PACIENTE COM  
HETEROZIGOSIDADE COMPOSTA NO GENE LCAT (LECITINA-  
COLESTEROL ACILTRANSFERASE): RELATO DE CASO DE DEFICIÊNCIA  
FAMILIAR DE LCAT NO PIAUÍ – BRASIL**

 <https://doi.org/10.56238/arev7n3-118>

**Data de submissão:** 13/02/2025

**Data de publicação:** 13/03/2025

**Rafael Melo Santos de Serpa Brandão**

Doutorado em Biotecnologia (RENORBIO), UFPI, Brasil  
Biólogo do Laboratório de Imunogenética e Biologia Molecular, UFPI, Brasil  
E-mail: [rafaelserpabrandao@gmail.com](mailto:rafaelserpabrandao@gmail.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8718-7140>  
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/3672933299722273>

**José Tibúrcio do Monte Neto**

Doutorado em Medicina (Nefrologia), UNIFESP, Brasil  
Docente da Universidade Federal do Piauí, Brasil  
Email: [jtmnthe@uol.com.br](mailto:jtmnthe@uol.com.br)  
ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-6862-8297>  
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/3325008253038327>

**Adalberto Socorro da Silva**

Doutorado em Ciências, FMUSP, Brasil  
Docente da Universidade Federal do Piauí, Brasil  
E-mail: [adalbertosocorro@gmail.com](mailto:adalbertosocorro@gmail.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9939-530X>  
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/7880499442397668>

**Semiramis Jamil Hadad do Monte**

Doutorado em Medicina (Nefrologia), UNIFESP, Brasil  
Docente da Universidade Federal do Piauí, Brasil  
E-mail: [libufpi@gmail.com](mailto:libufpi@gmail.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9455-2161>  
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/6869763667749107>

---

**RESUMO**

A deficiência familiar de LCAT (Lecitina-Colesterol Aciltransferase) é uma doença rara causada por mutações no gene LCAT. A deficiência desta enzima promove o depósito de lipídios em órgãos, como córnea e rins, desencadeando o surgimento de morbidades sistêmicas de prognóstico adverso. Os autores relatam um paciente do gênero masculino, que aos 42 anos de idade foi diagnosticado com síndrome nefrótica pelo quadro de edema generalizado e proteinúria maciça. O quadro clínico do paciente associado à opacidade corneana severa bilateral sugeriu uma hipótese diagnóstica de deficiência familiar de LCAT (FLD), confirmada pelo teste genético que detectou heterozigose composta no gene LCAT (c.803G>A p.R268H e c.304A>T p.N102Y). Após 12 anos em tratamento conservador o paciente foi submetido ao transplante renal preemptivo de doador falecido. No seguimento de 5 anos após o transplante renal, documentamos que esta se mostrou uma intervenção terapêutica favorável, com regressão da proteinúria, controle da hipertensão arterial, da anemia e das alterações metabólicas.

**Palavras-chave:** Lecitina-Colesterol Aciltransferase. Deficiência Familiar de LCAT. Doença Renal Crônica. Transplante. Mutação. HDL-Colesterol. Doença Rara.

## 1 INTRODUÇÃO

A Lecitina-Colesterol Aciltransferase (LCAT) é uma enzima essencial para a esterificação do colesterol e para a formação das lipoproteínas de alta densidade (HDL). Descrita inicialmente por Glomset (1962), a LCAT catalisa a reação de esterificação do colesterol que ocorre pela transferência de um ácido graxo da lecitina (um fosfolípido) para o colesterol livre, formando o colesterol esterificado, que se torna menos solúvel, sendo incorporado ao núcleo lipídico das partículas de HDL, ficando pronto para ser transportado de volta ao fígado, onde é finalmente degradado e eliminado do organismo através da bile. Deste modo, a atividade da LCAT, removendo o excesso de colesterol das células e da circulação, é crucial para a manutenção dos níveis saudáveis de HDL no sangue, desempenhando um papel protetor na saúde cardiovascular (Glomset, 1968; Kunnen; Van Eck, 2012).

A deficiência ou mau funcionamento da LCAT acarreta distúrbios significativos no metabolismo lipídico, resultando na acumulação do colesterol livre e na deposição lipídica patogênica em diversos tecidos, cujas consequências são potencialmente graves. O gene responsável pela codificação dessa enzima está localizado no cromossomo 16 (região 16q22.1), composto por 6 exons e com tamanho genômico aproximado de 4,5 kb, desempenha um papel fundamental no metabolismo lipídico, sendo a deficiência de LCAT uma doença hereditária, transmitida por um padrão autossômico recessivo. As variantes patogênicas do gene *LCAT* podem causar enfermidades genéticas raras que compartilham características bioquímicas comuns, mas apresentam diferenças importantes em relação as lipoproteínas circulantes e nos desfechos clínicos: (1) Doença do Olho de Peixe (FED, do inglês *Fish-eye disease*; OMIM# 136120) e (2) Deficiência familiar de LCAT (FLD, do inglês *Familial LCAT deficiency*; OMIM# 245900) (Jonas, 2000).

Na FED as mutações no gene *LCAT* acarretam uma perda parcial da atividade enzimática, abolindo especificamente a atividade da  $\alpha$ -LCAT, preservando a atuação da  $\beta$ -LCAT (Santamarina-Fojo *et al.*, 2019). Esta alteração ocasiona nos pacientes com a doença do Olho de Peixe um fenótipo clínico intermediário com opacidade da córnea, podendo cursar com anemia, mas sem envolvimento renal severo. (Vitali *et al.*, 2022) Os baixos níveis de HDL associados à hipertrigliceridemia são característicos desse quadro. Na FLD, por outro lado, as mutações genéticas promovem uma perda completa de atividade tanto da  $\alpha$ -LCAT quanto da  $\beta$ -LCAT. Nesta situação, as manifestações clínicas são mais graves, apresentando opacidade corneana, baixos níveis de HDL, triglicérides aumentados, associados à anemia de maior severidade, cursando ainda com nefropatia crônica, a qual configura a principal causa de morbimortalidade destes pacientes. O envolvimento renal é caracterizado por

proteinúria de graus variados e pelo desenvolvimento de doença renal crônica progressiva, levando à necessidade de terapias renais substitutivas no estágio avançado (Calabresi, 2012).

Brandao *et al.* (2022) reportaram previamente 6 pacientes com fenótipo clínico e genético da FLD com mutação (c.803G > A p.R268H) localizada no exon 6 do gene *LCAT*. A investigação genética na família resultou em mais de 100% de aumento do número de casos diagnosticados, totalizando 13 indivíduos com FLD, todos procedentes do estado do Piauí, Brasil.

O presente relato de caso apresenta o acompanhamento de um novo paciente da mesma região geográfica, sem parentesco direto com os casos conhecidos, sem antecedentes familiares de nefropatias ou enfermidades genéticas. O mesmo apresentava alterações metabólicas, com baixos níveis de HDL colesterol, opacidade corneana bilateral, anemia e nefropatia proteinúrica progressiva grave. O estudo genético revelou uma situação inusitada, devido a presença de dois alelos mutantes do gene *LCAT*, caracterizando uma heterozigosidade composta, sendo em um dos alelos a mesma variante anteriormente descrita nas outras famílias do Estado.

## 2 RELATO DE CASO

Paciente masculino de 59 anos, branco, portador de Doença Renal Crônica (DRC), secundária à deficiência familiar de *LCAT* diagnosticada há 18 anos, em tratamento clínico conservador por 12 anos e submetido, em 2019, ao transplante renal preemptivo, com doador falecido.

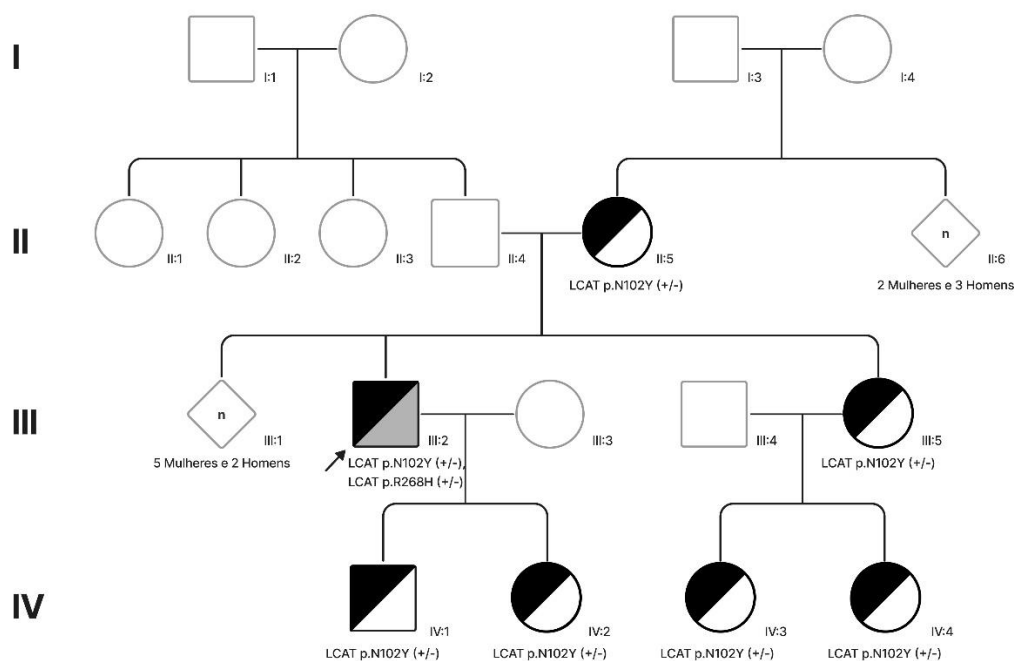
Foi encaminhado para o nefrologista aos 42 anos de idade para investigar quadro de anasarca (edema generalizado), proteinúria maciça (6,9g/24h), hipoalbuminemia e dislipidemia, sendo estabelecido o diagnóstico de síndrome nefrótica, com a instituição de tratamento com enalapril (20 mg/dia), furosemida (80mg/dia), prednisona (60mg/dia) e sinvastatina (20 mg/dia). O exame físico do paciente além do edema generalizado e hipertensão arterial, destacava-se pela presença de opacificação ocular simétrica (aspecto de olho de peixe). Uma ampla investigação de causas secundárias de síndrome nefrótica foi realizada na ocasião sendo descartadas infecções associadas, enfermidades autoimunes e neoplasias. Complementarmente, a biópsia renal foi realizada revelando glomerulonefrite proliferativa mesangial sem identificação etiológica, com esclerose glomerular (presente em 30% dos glomérulos), de natureza pauci-imune.

Devido a presença de níveis de HDL colesterol persistentemente reduzidos, sem resposta à terapia hipolipemiante (estatinas), associado à intensa opacidade corneana bilateral observada no exame clínico, levantou-se a suspeita clínica de deficiência familiar de *LCAT*, sendo o paciente encaminhado a análise genética. A genotipagem foi realizada pelo laboratório Centogene ([www.centogene.com](http://www.centogene.com)), tendo sido sequenciada toda a região codificadora de ambas as cadeias de

DNA do gene *LCAT*, além das regiões de splicing, revelando um raro caso de heterozigidade composta, com uma mutação no exon 6 (c.803G>A p.R268H) e outra no exon 2 (c.304A>T p.N102Y).

Com a confirmação de mutações no gene do *LCAT*, realizou-se uma investigação genética na família. Nenhum dos familiares testados apresentam evidências clínicas de FLD, entretanto todos os familiares testados apresentaram heterozigidade no exon 2 (c.304A>T p.N102Y). A figura 1 apresenta o pedigree da família.

**Figura 1.** Heredograma da família indicando a heterozigidade composta no caso índice e heterozigidade dos familiares testados.



Quadrados indicam homens; círculos indicam mulheres, losango indica gênero não especificado; símbolo metade preto e metade cinza indica heterozigidade composta; símbolos preenchidos pela metade indicam portadores heterozigotos; símbolos com bordas cinza indicam indivíduos não testados.

### 3 DISCUSSÃO

No presente estudo, descrevemos a evolução de um homem adulto portador de nefropatia crônica secundária à FLD, cujo diagnóstico etiológico foi estabelecido por critérios clínicos, laboratoriais e testes moleculares, com a identificação de duas mutações no gene *LCAT* (c.803G>A p.R268H e c.304A>T p.N102Y) caracterizando uma heterozigidade composta.

No seguimento clínico, o paciente desenvolveu piora progressiva da função renal, monitorizada pela taxa de filtração glomerular (TFG) estimada pelo clearance de creatinina. Além disso, apresentava proteinúria maciça persistente, hipoalbuminemia, anemia resistente à eritropoietina e dislipidemia não responsiva a estatinas. Após 12 anos de tratamento nefrológico conservador, tendo atingido o estágio G5A3 da DRC (com TFG inferior a 15ml/min/1,73m<sup>2</sup>), o paciente foi encaminhado para a terapia renal substitutiva através do transplante renal preemptivo de doador falecido, realizado em novembro de 2019.

Durante os cinco anos de acompanhamento pós-transplante, o paciente manteve o uso de tratamento imunossupressor com prednisona, tacrolimo e micofenolato mofetil. Apesar do quadro de disfunção crônica do enxerto, a evolução clínica tem sido favorável. Notavelmente, registrou-se regressão expressiva da proteinúria, anemia e dislipidemia, com aumento nos níveis de HDL, além do melhor controle da hipertensão arterial (tabela 1).

**Tabela 01.** Dados clínicos e bioquímicos do paciente com FLD na avaliação pré e após 5 anos do transplante renal preemptivo de doador falecido.

Parâmetros analisados	Valores de referência	Pré-transplante	Pós-transplante (5 anos)
Idade (anos)		54	59
Peso		78,8 Kg	76,5 Kg
Pressão Arterial	<130x90 mmHg	177x90 mmHg	130x80 mmHg
Hemoglobina	13-16,9 g/dL	10,3 g/dL	14,3 g/dL
Hematócrito	40-50 %	32 %	43 %
Glicose	70 - 99 mg/dL	75 mg/dL	98 mg/dL
Colesterol Total	< 190 mg/dL	240 mg/dL	93 mg/dL
HDL	> 40 mg/dL	12 mg/dL	25 mg/dL
Triglicerídeos	< 150 mg/dL	188 mg/dL	115 mg/dL
Ureia	10 - 50 mg/dL	197 mg/dL	62 mg/dL
Creatinina	0,7 - 1,3 mg/dL	7,0 mg/dL	1,7 mg/dL
TFGe (CKD-EPI)	>90 mL/min/1,73m <sup>2</sup>	9 mL/min/1,73m <sup>2</sup>	48 mL/min/1,73m <sup>2</sup>
Clearance de creatinina	85 - 125 mL/min/1,73 m <sup>2</sup>	11 mL/min/1,73 m <sup>2</sup>	---
Proteinúria 24h	< 0,3 g/24h	6900 mg/24h	< 300 mg/24h

O quadro clínico e as alterações bioquímicas e metabólicas do paciente corroboraram o diagnóstico molecular e a predição *in silico* das mutações encontradas. O paciente apresenta fenótipo clínico da doença familiar de LCAT, mantendo níveis do HDL colesterol persistentemente reduzidos com o lipidograma alterado, além de anemia, opacidade corneana e nefropatia proteinúrica que evolui com perda progressiva da função renal (Santamarina-Fojo *et al.*, 2000). A disfunção renal nesta enfermidade costuma ser variável e imprevisível, podendo se manifestar precocemente na infância, mas usualmente a insuficiência renal avançada surge entre a quarta e quinta décadas de vida, o que converge com o achado deste estudo (Santamarina-Fojo *et al.*, 2019; Panescu *et al.*, 1997).

Recentemente, Vitali e seus colaboradores (2022) em trabalho de revisão sistemática documentaram um número de 89 mutações de pacientes homozigotos e heterozigotos compostos com classificação clínica para FLD e FED, sendo 61 mutações associadas à FLD e 28 mutações que causam FED, além de outras poucas variantes (04) que não puderam ser claramente classificadas. Este estudo trouxe também uma dezena de mutações em indivíduos heterozigotos com ausência de fenótipos de FLD ou FED.

A doença familiar de LCAT é uma doença autossômica recessiva. Embora esta condição seja frequentemente associada a pacientes homozigotos para mutações no gene *LCAT*, também pode ocorrer em indivíduos heterozigotos compostos, que herdam mutações diferentes do gene de cada progenitor. Esses pacientes apresentam uma forma clínica da doença com características semelhantes à observada nos homozigotos, incluindo a dislipidemia com redução de lipoproteínas de alta densidade (HDL), depósitos lipídicos em órgãos como córnea e rins, e risco elevado de complicações cardiovasculares (Strom *et al.*, 2011; Norum *et al.*, 2020).

O probando desta família possui heteroziguidade para duas mutações no gene *LCAT*, a mutação no exon 2 (c.304A>T p.N102Y) e no exon 6 (c.803G>A p.R268H). A realização da investigação genética, revelou que a mãe possui e transmitiu a mutação (c.304A>T p.N102Y) para o probando, assim como também transmitiu para a filha testada e estes transmitiram para os seus descendentes, porém nenhum deles possui a mutação (c.803G>A p.R268H) do exon 6. Assim, todos os familiares testados desse núcleo familiar são heterozigotos para a mutação c.304A>T p.N102Y (Figura 1).

A mutação (c.803G>A p.R268H) foi descrita pela primeira vez por Calabresi *et al.* (2005). Posteriormente, pesquisadores noruegueses (Strom *et al.*, 2011) descreveram um caso de heteroziguidade composta e Brandão *et al.* (2022) relataram a presença desta mutação em seis famílias que vivem em municípios próximos no interior do nordeste brasileiro, que aparentemente não possuem relações familiares.

De acordo com a análise genética da família não pode ser descartado tratar-se de uma mutação pontual, visto que apenas o probando a possui. Já a mutação presente no exon 2 (c.304A>T p.N102Y) ainda não foi descrita na literatura e todos os outros familiares testados são portadores desta mutação. A partir da identificação, esta mutação foi testada no programa PolyPhen-2 (<http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>) para prever se a mesma pode ser patogênica ou não. Este software usa 11 características preditivas, 8 baseadas na sequência e 3 baseadas na estrutura, sendo que a maioria dessas características envolve a comparação de uma propriedade de alelo selvagem com a propriedade correspondente do alelo mutado. Como resultado, o programa também traz uma análise

qualitativa, onde avalia a mutação em benigna, possivelmente prejudicial ou provavelmente prejudicial. Tanto a mutação c.803G>A p.R268H, com clínica já conhecida, quanto a c.304A>T p.N102Y totalizaram o escore do algoritmo (1.0), ambas sendo consideradas provavelmente prejudiciais (Adzhubei *et al.*, 2010).

A identificação de outra família com a mutação R268H em região tão restrita no interior do nordeste brasileiro reforça a ideia de todas essas famílias serem oriundas de um ramo ancestral comum e que se ramificou e perpetuou ao longo dos anos, assim reforçando a ideia da necessidade de um estudo de efeito fundador nessa mutação encontrada no interior do Piauí-Brasil.

Até o momento não se dispõe de tratamento específico para a deficiência da atividade da LCAT. Estudos com diferentes abordagens têm sido realizados utilizando o LCAT como alvo terapêutico, entre eles pode-se citar: terapias gênicas e celulares, peptídeos e pequenas moléculas ativadoras de LCAT e LCAT recombinante humana (rhLCAT) para terapia de reposição enzimática, sendo esta última a terapia mais avançada nos estudos clínicos (Freeman; Karathanasis; Remaley, 2020). Assim, o acompanhamento dos pacientes acometidos exige um diagnóstico assertivo precoce, com profunda investigação genética na família, suporte às alterações apresentadas e monitoramento da função renal para retardar ao máximo a progressão da doença (Althaf *et al.*, 2015; Aranda *et al.*, 2008; Miarka *et al.*, 2011; Naito *et al.*, 2013).

Os pacientes com FLD são candidatos ao transplante de rim restaurando a função renal. Apesar da literatura indicar a presença de achados histológicos precocemente, compatíveis com FLD, a sobrevida do enxerto persiste a longo prazo (Panescu *et al.*, 1997; Strom *et al.*, 2011; Najafian *et al.*, 2017). Pavanello e seus colaboradores (2020) em estudo de coorte italiana acompanhando pacientes com FLD por um período médio de 12 anos, mostraram um tempo médio de 10 anos para uma segunda recorrência (diálise, transplante renal, ou morte por complicações renais).

No contexto de doenças genéticas raras, como a deficiência familiar de LCAT, apesar da indisponibilidade atual de tratamentos específicos, o diagnóstico precoce e o tratamento conservador da DRC permitiram retardar a progressão da nefropatia por cerca de 12 anos. Compreender a interação entre o defeito do metabolismo lipídico e a disfunção renal foi essencial para melhorar os cuidados do paciente e minimizar as complicações clínicas. O transplante renal preemptivo realizado oportunamente com sucesso no caso, preveniu o surgimento da uremia e complicações ameaçadoras da sobrevida, evitando a necessidade de diálise, melhorando significativamente a qualidade de vida do enfermo, que apresenta controle satisfatório dos parâmetros clínicos, metabólicos e hematológicos nos primeiros 5 anos de acompanhamento pós transplante.



#### 4 CONCLUSÃO

Em conclusão, este relato destaca que a presença de nefropatia na deficiência familiar de LCAT é uma condição complexa, de evolução progressiva, que exige uma abordagem integral e precoce para melhorar o prognóstico clínico e a qualidade de vida, visando retardar a progressão da doença renal crônica e complicações associadas. Uma particularidade deste caso foi a identificação de heterozigosidade composta no gene *LCAT* de potencial efeito deletério no prognóstico, reforçando as intervenções médicas adotadas e o rigoroso monitoramento clínico. Além disso, o transplante renal preemptivo de doador falecido, adotado tempestivamente, demonstrou ter sido uma intervenção terapêutica favorável na estabilização clínica do paciente durante os 5 anos iniciais de seguimento.

## REFERÊNCIAS

ADZHUBEI, Ivan A. *et al.* A method and server for predicting damaging missense mutations. **Nature methods**, v. 7, n. 4, p. 248-249, 2010. <https://doi.org/10.1038/nmeth0410-248>.

ALTHAF, Mohammed M. *et al.* Familial lecithin-cholesterol acyltransferase (LCAT) deficiency; a differential of proteinuria. **Journal of nephropathology**, v. 4, n. 1, p. 25, 2015. <https://doi.org/10.12860/jnp.2015.05>.

ARANDA, Pedro *et al.* Therapeutic management of a new case of LCAT deficiency with a multifactorial long-term approach based on high doses of angiotensin II receptor blockers (ARBs). **Clinical nephrology**, v. 69, n. 3, p. 213-218, 2008. <https://doi.org/10.5414/cnp69213>.

BRANDÃO, Rafael M. S. de S. *et al.* Familial lecithin-cholesterol acyltransferase deficiency: If so rare, why so frequent in the state of Piauí, northeastern Brazil? **Molecular Genetics and Metabolism Reports**, v. 30, p. 100840, 2022. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2021.100840>.

CALABRESI, Laura *et al.* The molecular basis of lecithin: cholesterol acyltransferase deficiency syndromes: a comprehensive study of molecular and biochemical findings in 13 unrelated Italian families. **Arteriosclerosis, thrombosis, and vascular biology**, v. 25, n. 9, p. 1972-1978, 2005. <https://doi.org/10.1161/01.ATV.0000175751.30616.1>.

CALABRESI, Laura *et al.* Genetic lecithin: cholesterol acyltransferase deficiency and cardiovascular disease. **Atherosclerosis**, v. 222, n. 2, p. 299-306, 2012. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2011.11.034>.

FREEMAN, Lita A.; KARATHANASIS, Sotirios K.; REMALEY, Alan T. Novel lecithin: cholesterol acyltransferase-based therapeutic approaches. **Current opinion in lipidology**, v. 31, n. 2, p. 71-79, 2020. <https://doi.org/10.1097/MOL.0000000000000673>.

GLOMSET, John A. The mechanism of the plasma cholesterol esterification reaction: plasma fatty acid transferase. **Biochimica et Biophysica Acta**, v. 65, n. 1, p. 128-135, 1962. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/0006-3002\(62\)90156-7](https://doi.org/10.1016/0006-3002(62)90156-7).

GLOMSET, John A. The plasma lecithin: cholesterol acyltransferase reaction. **Journal of lipid research**, v. 9, n. 2, p. 155-167, 1968. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S0022-2275\(20\)43114-1](https://doi.org/10.1016/S0022-2275(20)43114-1).

JONAS, Ana. Lecithin cholesterol acyltransferase. **Biochimica et Biophysica Acta**, v. 1529, n. 1-3, p. 245-256, 2000. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S1388-1981\(00\)00153-0](https://doi.org/10.1016/S1388-1981(00)00153-0).

KUNNEN, Sandra; VAN ECK, Miranda. Lecithin: cholesterol acyltransferase: old friend or foe in atherosclerosis? **Journal of lipid research**, v. 53, n. 9, p. 1783-1799, 2012. Disponível em: <https://doi.org/10.1194/jlr.R024513>.

MIARKA, Przemysław *et al.* Corticosteroid treatment of kidney disease in a patient with familial lecithin-cholesterol acyltransferase deficiency. **Clinical and experimental nephrology**, v. 15, p. 424-429, 2011. <https://doi.org/10.1007/s10157-011-0409-1>.

NAITO, Shokichi *et al.* Amelioration of circulating lipoprotein profile and proteinuria in a patient with LCAT deficiency due to a novel mutation (Cys74Tyr) in the lid region of LCAT under a fat-restricted diet and ARB treatment. **Atherosclerosis**, v. 228, n. 1, p. 193-197, 2013. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2013.02.034>.

NAJAFIAN, Behzad *et al.* AJKD atlas of renal pathology: lecithin-cholesterol acyltransferase (LCAT) deficiency. **American Journal of Kidney Diseases**, v. 70, n. 1, p. e5-e6, 2017. <https://doi.org/10.1053/j.ajkd.2017.05.003>.

NORUM, Kaare R. *et al.* Lecithin: cholesterol acyltransferase: symposium on 50 years of biomedical research from its discovery to latest findings. **Journal of Lipid Research**, v. 61, n. 8, p. 1142-1149, 2020. <https://doi.org/10.1194/jlr.S120000720>.

PANESCU, Victor *et al.* Recurrence of lecithin cholesterol acyltransferase deficiency after kidney transplantation. **Nephrology Dialysis Transplantation**, v. 12, n. 11, p. 2430-2432, 1997. <https://doi.org/10.1093/ndt/12.11.2430>.

PAVANELLO, Chiara *et al.* Progression of chronic kidney disease in familial LCAT deficiency: a follow-up of the Italian cohort. **Journal of lipid research**, v. 61, n. 12, p. 1784-1788, 2020. <https://doi.org/10.1194/jlr.P120000976>.

SANTAMARINA-FOJO, Silvia *et al.* Lecithin-cholesterol acyltransferase: role in lipoprotein metabolism, reverse cholesterol transport and atherosclerosis. **Current opinion in lipidology**, v. 11, n. 3, p. 267-275, 2000. <https://doi.org/10.1097/00041433-200006000-00007>.

SANTAMARINA-FOJO, Silvia, *et al.* Lecithin Cholesterol Acyltransferase Deficiency and Fish Eye Disease. In: VALLE, David *et al.* (org.). **The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease**, Nova York: McGraw-Hill Education, 2019. Disponível em: <https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2709&sectionid=225539713>. Acesso em: 25 jan. 2025.

STROM, Erik H. *et al.* Lecithin: Cholesterol Acyltransferase (LCAT) Deficiency: renal lesions with early graft recurrence. **Ultrastructural pathology**, v. 35, n. 3, p. 139-145, 2011. <https://doi.org/10.3109/01913123.2010.551578>.

VITALI, Cecilia *et al.* A systematic review of the natural history and biomarkers of primary lecithin:cholesterol acyltransferase deficiency. **Journal of Lipid Research**, v. 63, n. 3, p. 10169, 2022. <https://doi.org/10.1016/j.jlr.2022.100169>.