

INDAGINE CONOSCITIVA SULLE LIPODISTROFIE

Le **sindromi lipodistrofiche (o lipodistrofie)** sono un gruppo di **malattie metaboliche rare** che comportano, in linea generale, una carenza di grasso corporeo sottocutaneo in forma generalizzata o parziale, familiare/congenita o acquisita, associata a complicanze metaboliche gravi di tipo lipidico e glucidico (diabete e ipertrigliceridemia).

A causa della rarità di queste sindromi (prevalenza $<1/100.000$), molti clinici non hanno familiarità con la loro diagnosi e gestione con la conseguente sottostima della reale frequenza nella popolazione generale.

Obiettivo di questa indagine è capire lo stato di conoscenza delle sindromi lipodistrofiche e fornire degli elementi guida per il sospetto diagnostico di lipodistrofia.

Vi proponiamo di rispondere a questo breve questionario per la finalità sopra indicata e l'implementazione di future attività specifiche di awareness sulle lipodistrofie.

Per qualsiasi informazione aggiuntiva o interesse ad approfondire queste tematiche, vi preghiamo di trasmettere i vostri contatti via email alla Segreteria AMD: info@aemmedi.it.

Responsabile Scientifico del Progetto

Dott. **Basilio Pintaudi**

LIPODISTROFIE: CARATTERISTICHE CLINICHE MAGGIORI

Lipodistrofia generalizzata

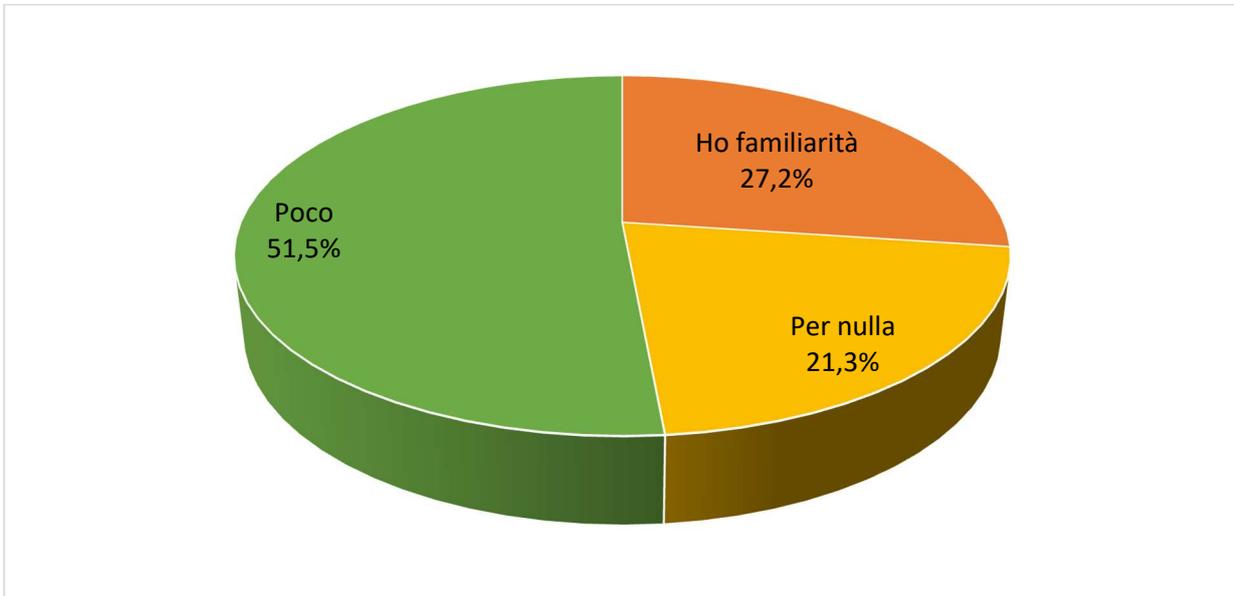
Tipo	Congenita (CGL) (Sindrome di Berardinelli-Seip)	Acquisita (AGL) (Sindrome di Lawrence)
Mancanza/ perdita del tessuto adiposo sc	 <ul style="list-style-type: none"> comune probabile possibile 	 <ul style="list-style-type: none"> comune probabile possibile
Età media di insorgenza	0,3 anni	5 anni
Rapporto M:F	1:1-2	1:3
Caratteristiche essenziali	Assenza quasi completa di tessuto adiposo sc, esordio precoce	Simile a CGL, ma con perdita progressiva del tessuto adiposo sc, esordio più tardivo, associazione con malattie immuni

Lipodistrofia parziale

Tipo	Familiare (FPL) (Sindromi di Dunningan o Köbberling)	Acquisita (APL) (Sindrome di Barraquer-Simons)
Mancanza/ perdita del tessuto adiposo sc	 <ul style="list-style-type: none"> comune probabile possibile accumulo compensatorio 	 <ul style="list-style-type: none"> comune probabile possibile accumulo compensatorio
Età media di insorgenza	9,9 anni	8,2 anni
Rapporto M:F	1:4-5	1:4
Caratteristiche essenziali	Perdita regionale di tessuto adiposo, accumulo compensatorio al volto (DD con obesità androide e/o sindrome di Cushing)	Perdita graduale di tessuto adiposo dalla testa verso il tronco, accumulo compensatorio a livello di fianchi, glutei e arti inferiori

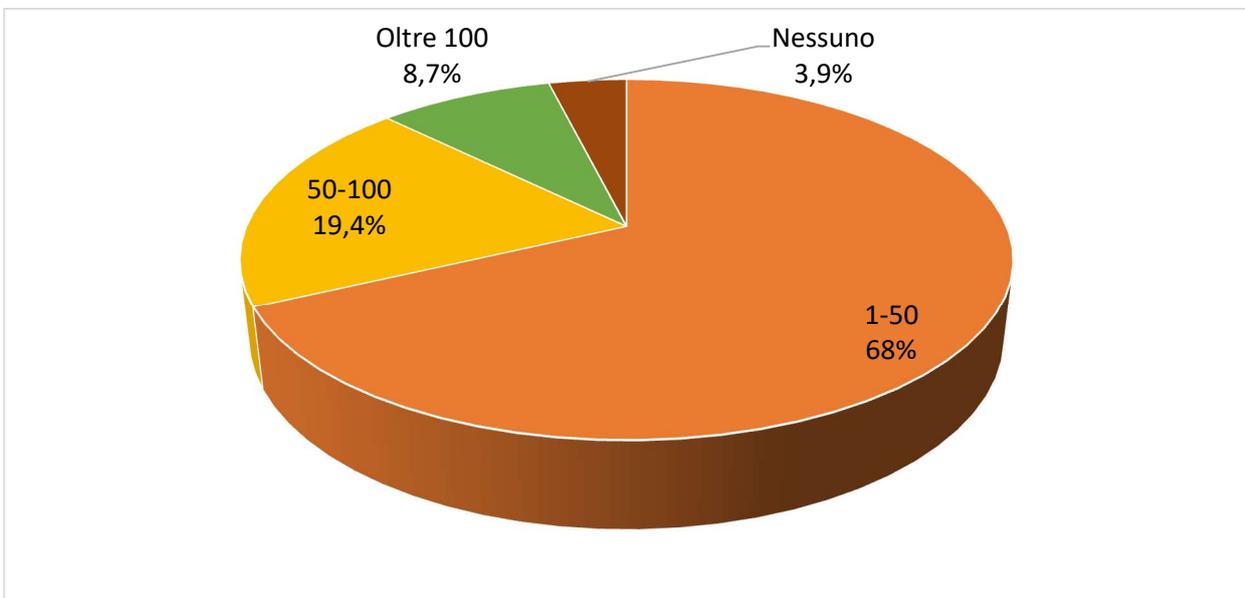
1. Alla luce di quanto detto, quanto è familiare per te questa condizione clinica?

103 risposte



2. Quanti fra i tuoi pazienti che segui abitualmente hanno un diabete mellito grave/non controllato, un'ipertrigliceridemia grave e una steatosi epatica?

103 risposte

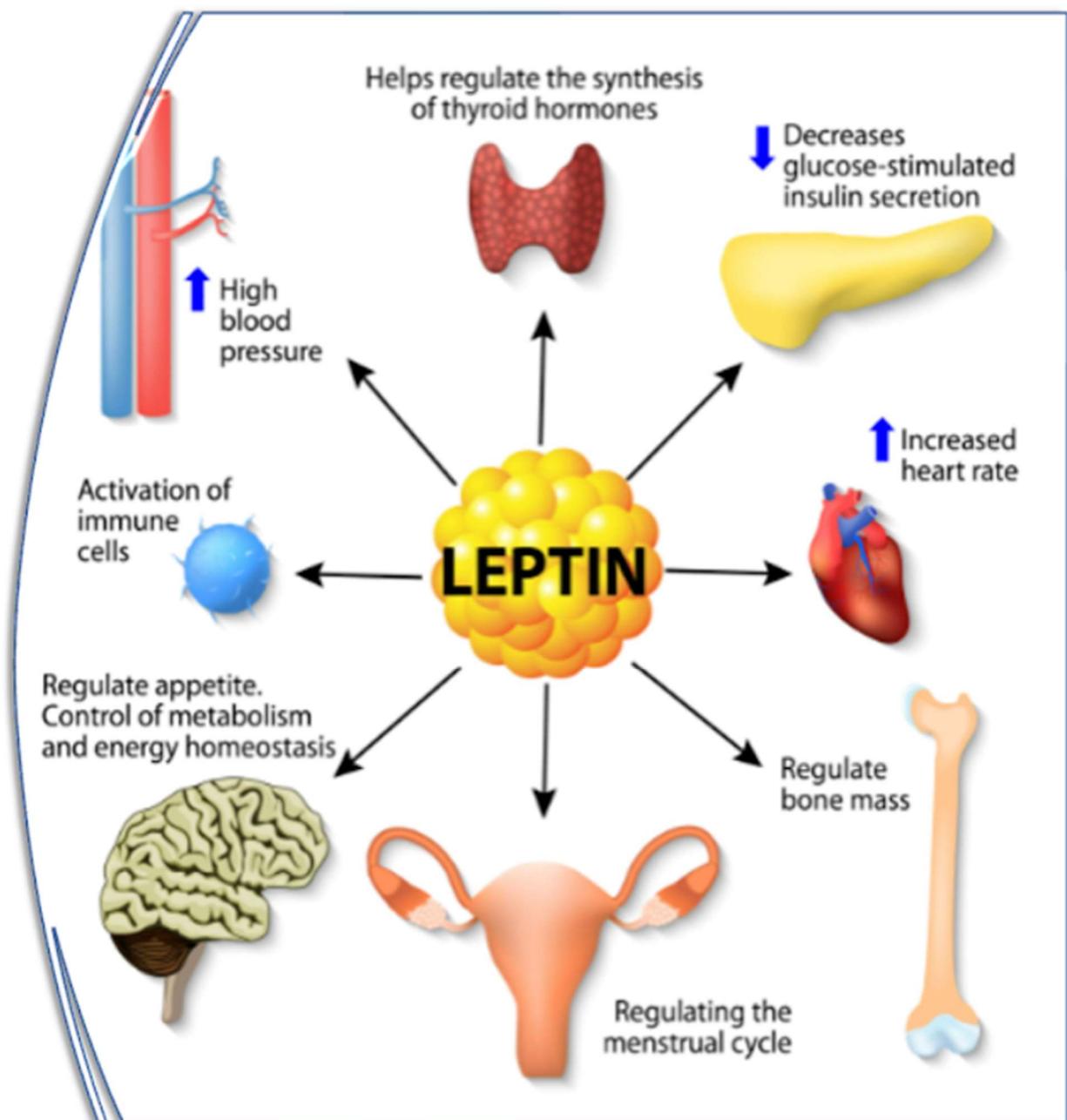


ASSENZA PARZIALE O TOTALE DI TESSUTO ADIPOSO

L'assenza parziale o totale di tessuto adiposo può determinare un **deficit di leptina** che è la conseguente causa di queste condizioni cliniche.

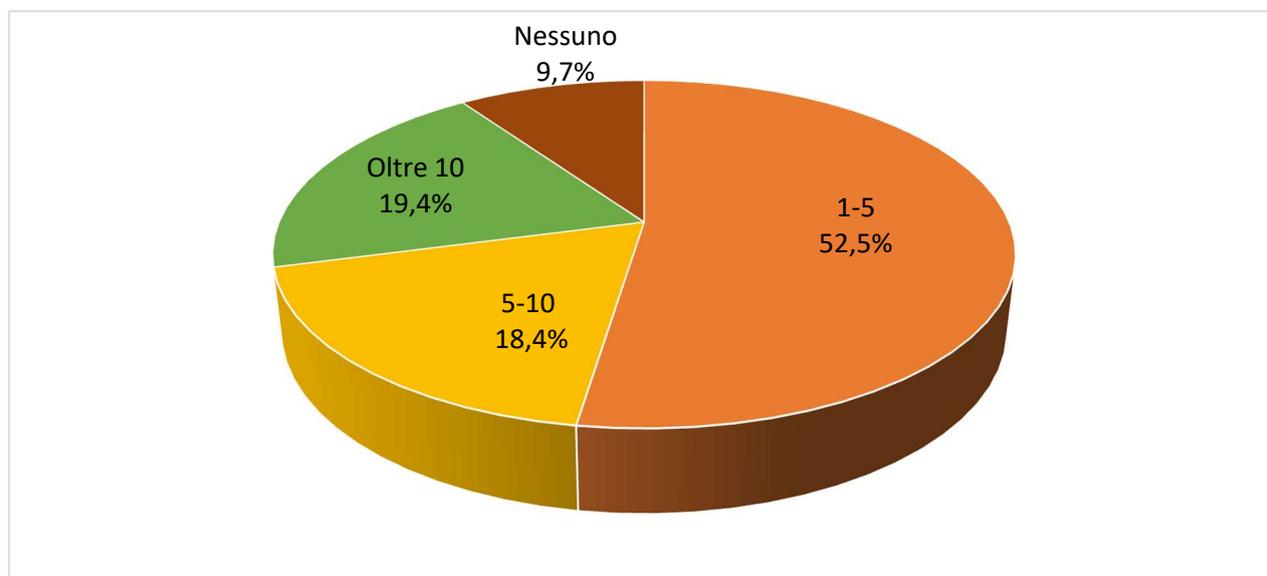
La leptina, prodotta dalle cellule adipose, regola l'utilizzo dell'energia da parte del corpo, l'azione dell'insulina, il metabolismo dei grassi, l'appetito e il senso di sazietà.

Nei pazienti con lipodistrofia, la leptina può essere assente o significativamente ridotta, con conseguente inadeguata regolazione di tutti questi processi.



3. Alla luce di quanto mostrato, quanti dei tuoi pazienti sospetti siano affetti da lipodistrofia?

103 risposte



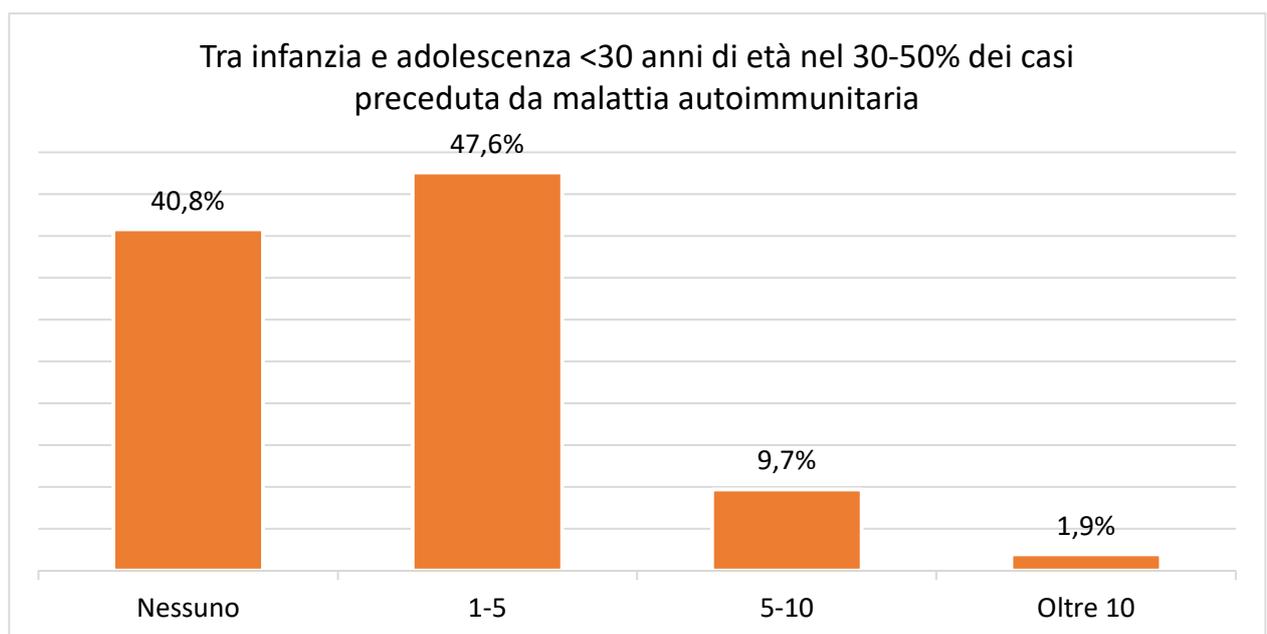
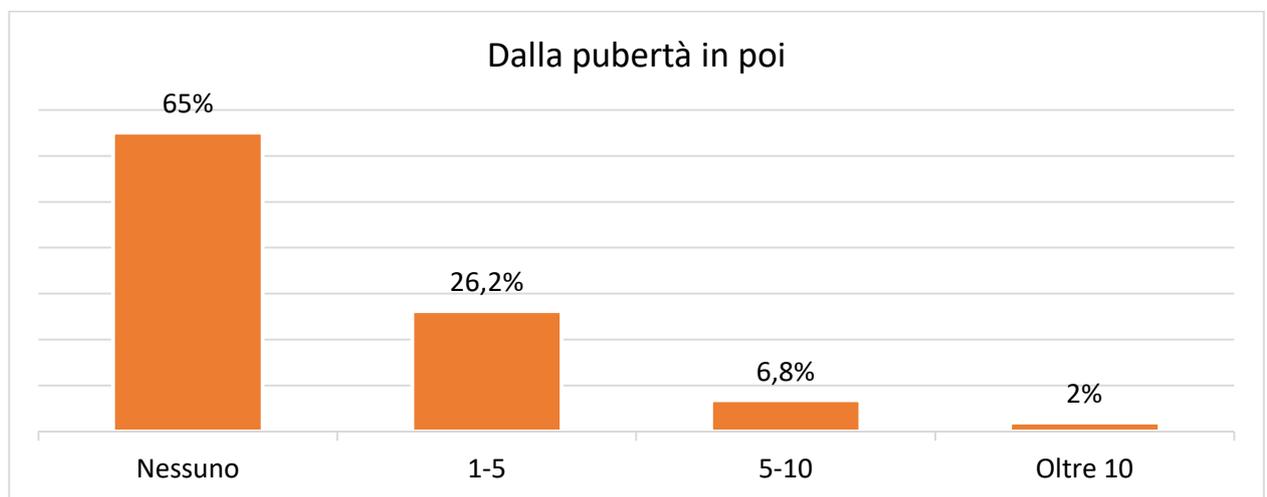
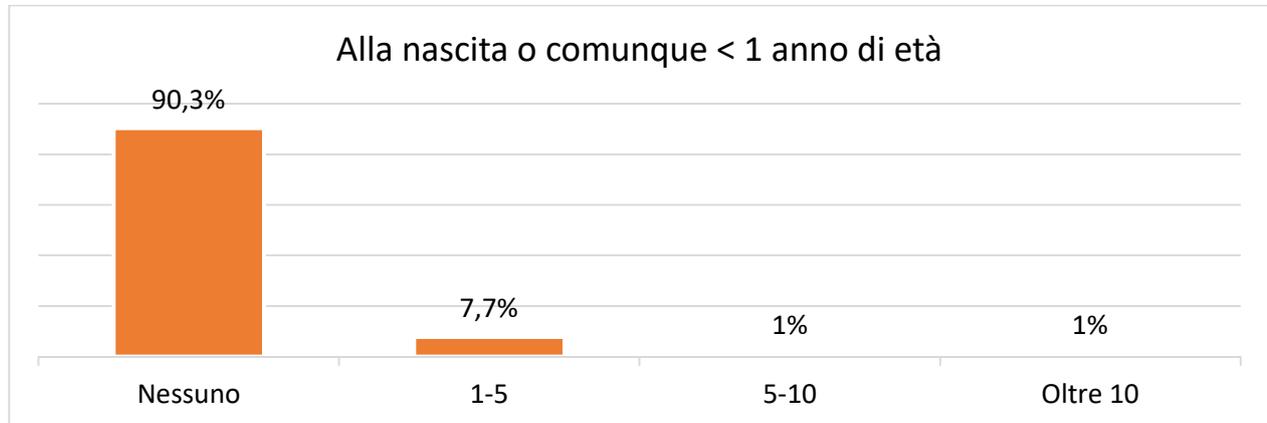
DEFINIRE IL SOTTOTIPO DI LIPODISTROFIA

L'età di insorgenza della perdita di tessuto adiposo può essere utile a definire il sottotipo di lipodistrofia:

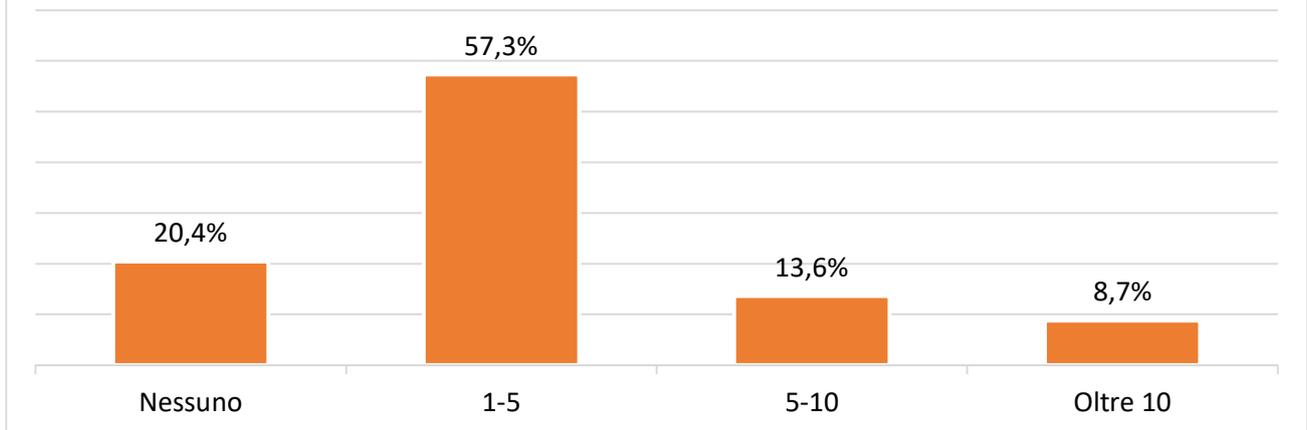
- Alla nascita o comunque <1 anno di età >>> **Possibile LIPODISTROFIA GENERALIZZATA CONGENITA**
- Dalla pubertà in poi >>> **Possibile LIPODISTROFIA PARZIALE FAMILIARE**
- Tra infanzia e adolescenza <30 anni di età nel 30-50% dei casi preceduta da malattia autoimmune >>> **Possibile LIPODISTROFIA GENERALIZZATA ACQUISITA**
- > pubertà in poi (spesso ritardo diagnostico di 8-10 anni) >>> **Possibile LIPODISTROFIA PARZIALE ACQUISITA**

4. Quanti dei tuoi pazienti sospetti abbiano avuto l'insorgenza della lipodistrofia nelle fasce d'età indicate?

103 risposte



> pubertà in poi (spesso ritardo diagnostico di 8-10 anni)



ESEMPI DI LIPODISTROFIE

Ecco alcuni esempi di caratteristiche fisiche delle lipodistrofie

- A) Acanthosis nigricans
- B) Ipertrofia muscolare (muscoli prominenti)
- C) Flebomegalia (vene prominenti)
- D) Xantomi eruttivi
- E) Aspetto progeroide (invecchiamento precoce)
- F) Aspetto cushingoide
- G) Aspetto acromegaloide



Esempi di caratteristiche fisiche delle lipodistrofie

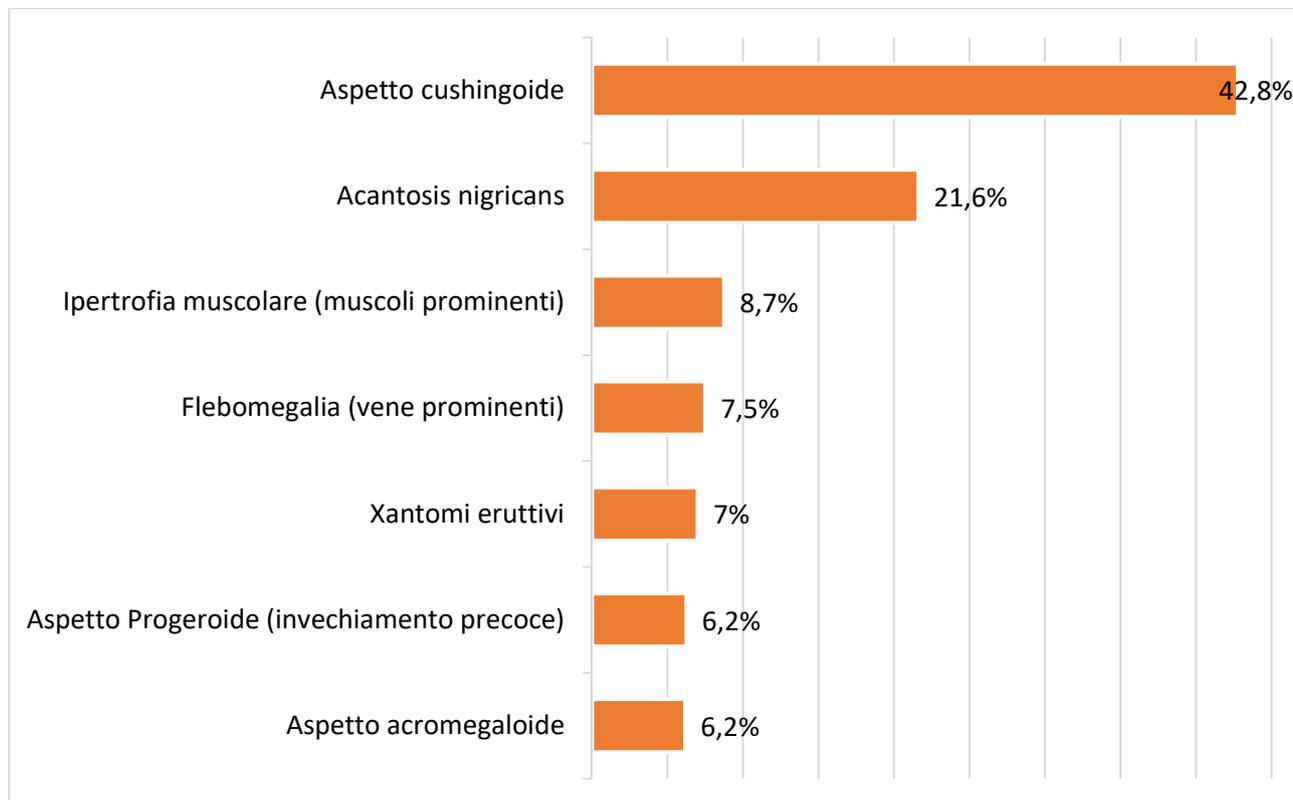


Esempi di caratteristiche fisiche delle lipodistrofie



5. Pensando ai tuoi pazienti con sospetto di lipodistrofia, quali sono le caratteristiche fisiche che più spesso ricorrono?

103 risposte



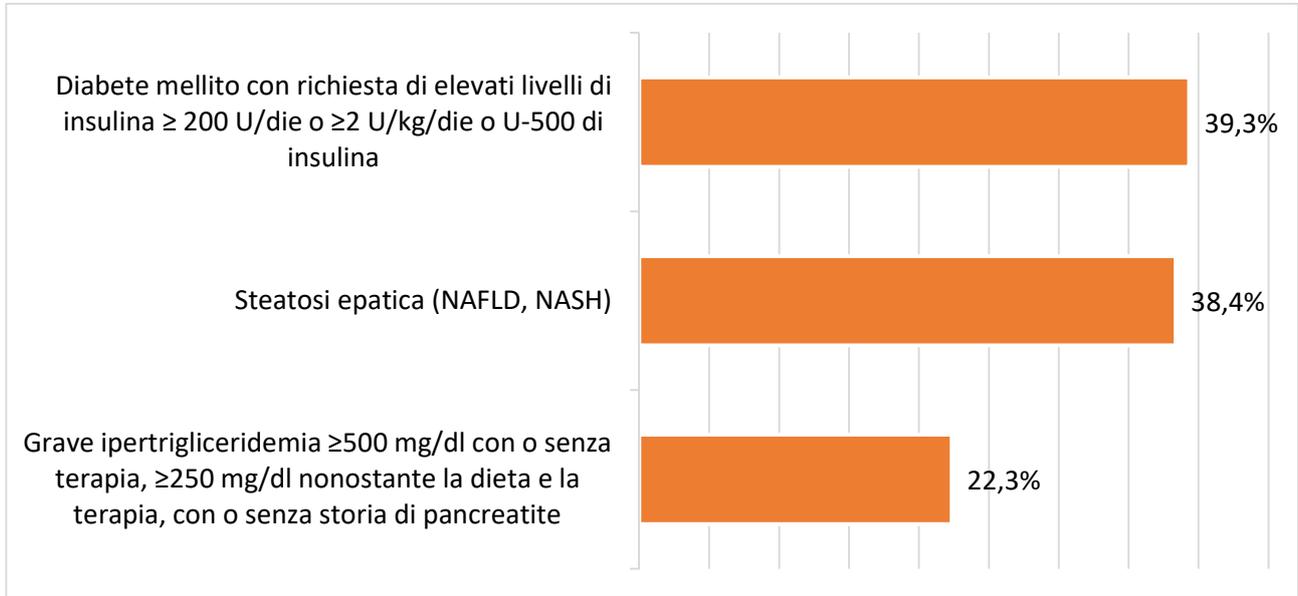
CONDIZIONI CLINICHE DELLE LIPODISTROFIE

Qui sono indicate le principali condizioni cliniche associate alla lipodistrofia

DIABETE MELLITO GRAVE	Elevati livelli di insulina ≥ 200 U/kg/die o ≥ 2 U/kg/die
IPERTRIGLICERIDEMIA GRAVE	TGC ≥ 500 mg/dl con o senza terapia, TGC ≥ 250 mg/dl nonostante dieta e terapia, con o senza storia di pancreatite
STEATOSI EPATICA	NAFLD, NASH

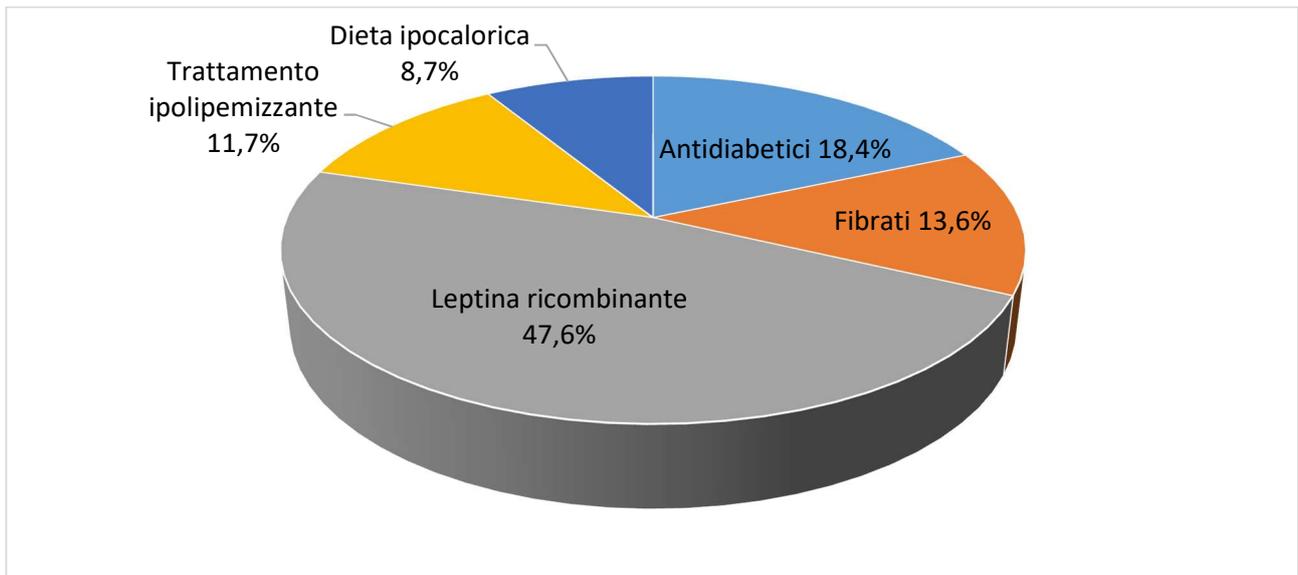
6. Pensando ai tuoi pazienti con sospetto di lipodistrofia, quali sono le caratteristiche cliniche che più spesso ricorrono?

103 risposte



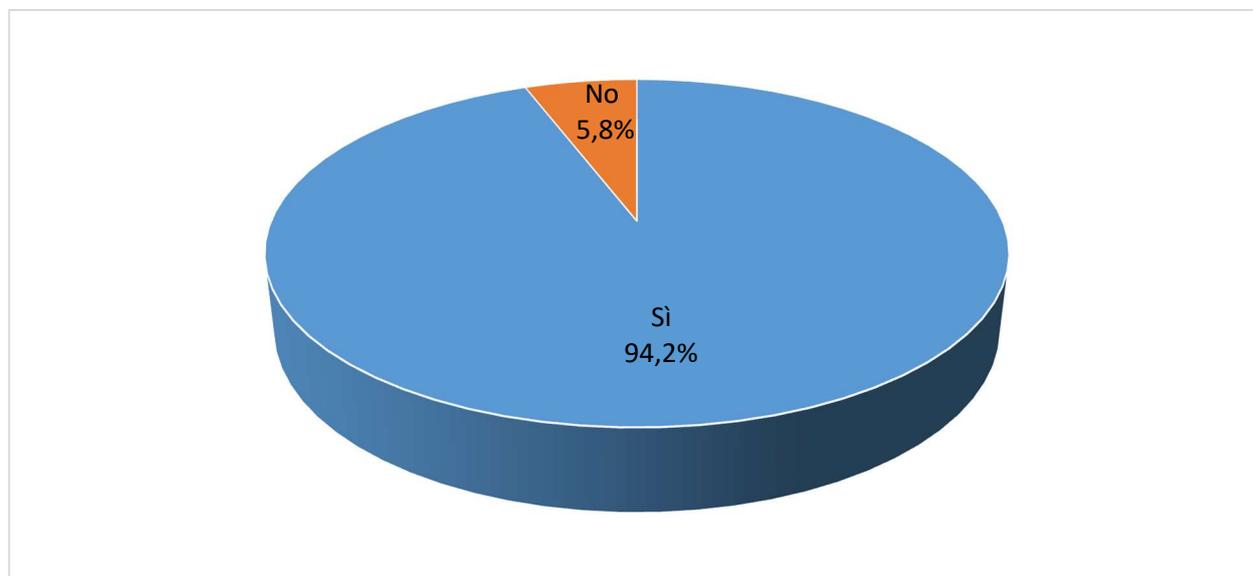
7. Secondo te, il trattamento più efficace riconosciuto di queste condizioni è con:

103 risposte



8. Nel caso di possibili iniziative formative-educative in futuro, ti piacerebbe essere coinvolto?

103 risposte



La diagnosi di lipodistrofia

La diagnosi di lipodistrofia può essere effettuata da centri specializzati in grado di valutare il paziente con specifiche indagini metaboliche, genetiche e valutazioni di *imaging*.

In caso di dubbi o di sospetto diagnostico contatta direttamente la Segreteria AMD: info@aemmedi.it.

Grazie per aver partecipato!

Si ringrazia per il contributo non condizionante all'iniziativa:

