



300 - LIPODISTROFIA DE BERARDINELLI-SEIP O LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA (LCG): A PROPÓSITO DE UN CASO

M.Á. Vélez Romero, E. Castro López, B. Sánchez Lechuga, J. Cárdenas Salas, R. Sierra Poyatos, B. Luca y D. Meneses González

Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Resumen

Introducción: Los síndromes de lipodistrofia son entidades muy infradiagnosticadas. La LCG presenta una herencia autosómica recesiva, su prevalencia es de 0,96 casos/millón. Asocia una pérdida casi total de tejido graso, pseudohipertrofia muscular y alteraciones metabólicas.

Caso clínico: Mujer de 21 años con DM dx a los 20 años. En tratamiento con insulina 119 UI/día (2 UI/kg/día). AP: SOP. AF: consanguinidad de los progenitores. Peso 57,7 kg, IMC 20 kg/m². Rasgos faciales toscos. Acantosis nigricans axilar. Pseudohipertrofia de la musculatura abdominal. Panículo adiposo disminuido. Manos y pies con tamaño aumentado, pseudoedematosos. AS: autoinmunidad negativa; péptido C 4,17 ng/ml. Tg 328. Se pauta liraglutida 1,2 mg/día, metformina 850 mg 1-0-1, repaglinida 1 mg 1-1-1 y fenofibrato 200 mg/día, logrando reducir la insulina glargina a 16 UI-0-16 UI, buen control metabólico. Estudio genético: variante en homocigosis del gen AGPAT2: c.492+4_492+7del(p.?) en el intrón 3 del gen AGPAT2 : variante de significado clínico incierto que dada la clínica puede ser causa de su lipodistrofia. Eco abdominal: hepatomegalia, esteatosis hepática. INBODY (2020): masa grasa corporal: 26,5%. Grasa segmental estimada abdominal: 8 kg (154,7%). Evolución: gestación en 2019: bolo-basal (detemir 14-0-20UI y aspart: 22UI-24UI-22UI), control inadecuado. En semana 37+6 preeclampsia grave y cesárea: RN 4.650 g. Durante la lactancia con bolo-basal > 200 UI/día y A1c 8,4%. En 2021, se reintroduce Ozempic 0,5 mg/semanal; Vokanamet 50/1.000 mg 1-0-1; fenofibrato 145 mg/d; repaglinida 1 mg 1-1-1; glargina U300: 30 UI pudiendo suspender los bolos de insulina con buen control metabólico: A1c 5,8%, triglicéridos 117 mg/dl, HDL 41 mg/dl, LDL 94 mg/dl.

Discusión: Para el diagnóstico de lipodistrofia, es fundamental una adecuada sospecha diagnóstica a través de la historia clínica y de la exploración física. Actualmente, la metreleptina (Myalept) es el único fármaco aprobado (FDA, EMA) específicamente para la lipodistrofia.