



Endocrinología y Nutrición



P-069. - LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR O SÍNDROME DE KÖBBERLING. CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA Y CLÍNICA

C. Guillín Amarelle^a, S. Sánchez Iglesias^b, S. Rodríguez^b, B.L. Rodríguez^a, B. González^b, L. Ordóñez^c y D.Araújo^a

^aHospital de Santiago, UETEM, Santiago de Compostela. ^bCIMUS (UETeM), Santiago de Compostela. ^cHospital de Santiago, Santiago de Compostela.

Resumen

Las lipodistrofias son entidades genéticas o adquiridas, caracterizadas por la alteración en la distribución corporal de la grasa (pérdida generalizada o ausencia adiposa en unas zonas asociada a acúmulo anómalo en otras). Habitualmente, aunque no siempre, producen resistencia a la insulina y síndrome metabólico. El síndrome de Köbberling (lipodistrofia parcial familiar tipo 1, FPLD1) ha sido tradicionalmente incluido en todas las clasificaciones como una lipodistrofia parcial de origen familiar, si bien no está claramente descrito a nivel clínico, ni se han encontrado los genes responsables. Hasta la fecha, nuestro grupo ha reclutado a 98 pacientes con diagnóstico clínico de FPLD1, en los que se han descartado mutaciones en LMNA, PPARY y PLIN1, responsables de otras formas conocidas de FPLD. Los casos han sido comparados con 60 controles (distribución adiposa normal), y con 25 sujetos diagnosticados de síndrome de Dunnigan (FPLD2). La mayoría de los pacientes con FPLD1 presentan un fenotipo lipodistrófico reconocible desde la niñez o la adolescencia, según un patrón de herencia autosómico dominante (analizado tras el diseño de árboles genealógicos para cada caso). Se caracterizan fundamentalmente por la escasez de grasa en extremidades inferiores (aunque no tan grave como en el síndrome de Dunnigan), y tendencia a la redistribución central. Sufren un trastorno metabólico habitualmente más severo que los controles, e incluso que otros tipos de FPLD. Esta gravedad parece directamente proporcional al acúmulo visceral de grasa, e inversamente proporcional a la lipoatrofia en extremidades inferiores. Las muestras de un subgrupo de casos fueron incluidas en un panel de genes previamente seleccionados como posibles causantes del cuadro, y secuenciadas mediante NGS (Plataforma Illumina). Los resultados obtenidos se están analizando en estos momentos.