



399 - LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO 2 O SÍNDROME DE DUNNIGAN: CASO CLÍNICO

C. Manrique Mutiozábal¹, A.R. Molina Salas¹, A. Guimon Bardesi¹, M.L. Antuñano López¹, E. Benito Martínez¹, L. Saso Jiménez³, R. Martínez Salazar³ y S. Gaztambide Saenz^{2,3}

¹Endocrinología y Nutrición. Hospital Urdúliz. ²Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Cruces. Bilbao.

³CIBERDEM/CIBERER. ENDO-ERN. IIS Biocruces Bizkaia.

Resumen

Introducción: La lipodistrofia parcial familiar tipo 2 o síndrome de Dunnigan, es una enfermedad autosómica dominante causada por una mutación *missense* en heterocigosis en el gen de la *laminina A/C (LMNA)*. Es una entidad compleja y extremadamente infrecuente caracterizada por una pérdida parcial variable de grasa subcutánea en extremidades y tronco, con distribución incrementada de la misma en rostro, cuello, área supraclavicular y grasa visceral (abdominal). Asocia alteraciones metabólicas entre las que se encuentran: hipoleptinemia, resistencia a la insulina, diabetes *mellitus*, dislipemia y esteatosis hepática.

Caso clínico: Mujer caucásica de 30 años con antecedentes personales de hipertrigliceridemia que ingresó por episodio de pancreatitis aguda grave. En la exploración física mostraba pérdida de grasa en extremidades y glúteos con un exceso de depósito de grasa subcutánea en cuello y área supraclavicular. Los niveles de triglicéridos eran elevados (1.059 mg/dl) y la ecografía abdominal mostraba esteatosis hepática. Con estos hallazgos se sospechó un síndrome de Dunnigan y se llevó a cabo una secuenciación del exoma. El estudio genético reveló la presencia de una variante patogénica en el exón 8 del gen *LMNA*: c.1444C> T, p.(Arg482Trp). Esta variante había sido descrita previamente asociada al síndrome de Dunnigan, lo que confirmó la sospecha clínica.

Discusión: Dada la extrema baja prevalencia de esta entidad, el conocimiento de los signos clínicos, exploración física, así como las alteraciones metabólicas y el estudio genético resultan de gran importancia para llegar a su diagnóstico. Aunque no se dispone de tratamiento etiológico, es preciso el tratamiento de las comorbilidades metabólicas para evitar las complicaciones tanto a corto como a largo plazo.