



## 54 - HISTORIA NATURAL Y COMORBILIDADES DE LOS SÍNDROMES LIPODISTRÓFICOS EN ESPAÑA

A. Fernández Pombo<sup>1,2</sup>, S. Sánchez Iglesias<sup>2</sup>, S. Cobelo Gómez<sup>2</sup>, A.I. Castro<sup>1</sup>, F.F. Casanueva<sup>1</sup> y D. Araujo Vilar<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

<sup>2</sup>UETeM-Molecular Pathology Group IDIS-CIMUS. Universidad de Santiago de Compostela.

### Resumen

**Introducción:** Las lipodistrofias son enfermedades raras caracterizadas por la pérdida de grasa, asociando comorbilidades que reducen la calidad y esperanza de vida. El conocimiento de su historia natural se basa exclusivamente en estudios con bajos tamaños muestrales.

**Métodos:** Estudio retrospectivo llevado a cabo en el centro de referencia en España para las lipodistrofias (Unidad de Lipodistrofias, CHUS). Se evaluaron 279 pacientes entre 2001-2020, recogiendo datos clínicos, de examen físico, antropométricos, de composición corporal mediante DXA, analíticos y moleculares.

**Resultados:** La prevalencia de las lipodistrofias en España es 2,8 casos/millón. Excluyendo la enfermedad de Köbberling, se evaluaron 140 pacientes (72,9% mujeres, ratio 3:1; edad  $36,0 \pm 19,7$  años). 77% presentaron lipodistrofia parcial (LP) y 23% generalizada (GL); 83% tenían origen genético y 16% adquirido. El gen más implicado fue *LMNA* (60%) seguido de *BSCL2* y *PPARG*. El inicio del fenotipo se identificó en la infancia en 95,6% de las LG y en la adolescencia-edad adulta en 91,7% de las LP. El retraso en el diagnóstico fue de  $7,4 \pm 8,1$  años para la LG y  $23,8 \pm 17,1$  años para la LP ( $p < 0,0001$ ). Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron flebomegalia (60,9%), hipertrofia muscular (53,9%) y acantosis nigricans (41,7%). Los pacientes con LG mostraron rasgos acromegaloides (29,2%) y hernia umbilical (62,5%) como características distintivas frente a la LP ( $p < 0,0001$ ). En el grupo de LG, la miocardiopatía hipertrófica (29,2%), valvulopatía (33,3%) y el retraso mental (45,8%) fueron más frecuentes, y también presentaron una hipertrigliceridemia más grave ( $p < 0,0001$ ). La DM fue de inicio más precoz en la LG, sin diferencias en cuanto a enfermedad hepática, pancreatitis o desórdenes ginecológicos. La supervivencia fue menor para LG ( $55,3 \pm 3,8$  años) que para la LP ( $86,2 \pm 2,3$  años,  $p < 0,0001$ ).

**Conclusiones:** Primer estudio de amplio tamaño muestral en lipodistrofias que ayudará a definir la historia natural de estos pacientes.