



Endocrinología y Nutrición



P-036. - INTOLERANCIA A LOS HIDRATOS DE CARBONO Y RESISTENCIA INSULÍNICA EN PACIENTE CON DISTRIBUCIÓN ANORMAL DEL TEJIDO ADIPOSO

A. Ortiz Flores, E. Santacruz Cerdá, M.R. Dawid, L. Nattero Chávez, J. Sanmillán, H. Escobar Morreale y M. Luque Ramírez

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

Resumen

Introducción: Las lipodistrofias, son un conjunto heterogéneo de trastornos de etiología diversa que afectan al tejido adiposo tanto subcutáneo como visceral, caracterizadas por la desaparición del mismo en distintas localizaciones, y que se asocian a una serie de complicaciones metabólicas como resistencia a la insulina, dislipidemias e hiperandrogenismo ovárico funcional (HFO). La lipodistrofia parcial familiar (LPF), y en concreto la variedad Dunnigan, relacionada con mutaciones del gen lamina A/C (*LMNA*) se asocia con HFO e insulinoresistencia grave.

Material y métodos: Presentamos un caso con LPF atendido en nuestro centro, remitida por HFO e insulinoresistencia.

Resultados: Mujer de 22 años con hirsutismo lentamente progresivo desde la menarquia, acentuado en los últimos 4 años, sin disfunción ovulatoria acompañante, con escasa respuesta al tratamiento con anticonceptivos orales combinados. Niega ingesta de medicación hiperandrogenizante, galactorrea, ni clínica compatible con disfunción tiroidea. Entre sus antecedentes personales destaca la presencia de dislipemia mixta en tratamiento con estatinas y ácidos omega-3, y dentro de su historia familiar, la existencia de insulinoresistencia, diabetes mellitus, dislipemia y cardiopatía coronaria a temprana edad en la línea paterna. A la exploración física presentaba hirsutismo moderado generalizado (Ferriman-Gallwey modificado: 16 puntos), sin otros signos de hiperandrogenismo clínico, desfeminización ni virilización. Además se observó: acantosis nigricans retrocervical y una disposición anómala del tejido adiposo subcutáneo, confirmada tras impedancia bioeléctrica, con acúmulo del mismo a nivel de la región cervical anterior e interdorsal, y ausencia patológica a nivel de tronco inferior y extremidades, con llamativa hipertrofia muscular en glúteos y extremidades inferiores. Los estudios complementarios revelaron hiperandrogenismo ovárico, intolerancia a los hidratos de carbono e insulinoresistencia grave tras sobrecarga oral de glucosa, descartando hipercortisolismo bioquímico, hiperprolactinemia y disfunción tiroidea. Ante la sospecha de una laminopatía metabólica se solicita estudio de *LMNA* objetivándose una mutación descrita en heterocigosis en el exón 8 del gen (R428W), compatible con el diagnóstico de LPF tipo 2 o síndrome de Dunningan. Tras revisión de la literatura médica, se inicia tratamiento combinado con pioglitazona y metformina y tratamiento concomitante con pravastatina y fenofibrato.

Conclusiones: La LPF tipo 2 es una entidad infradiagnosticada entre mujeres con fenotipo de SOP

e insulinoresistencia, que asocia múltiples complicaciones metabólicas; por lo cual, debe tomarse conciencia de su existencia, sobre todo en aquellas pacientes que presenten insulinoresistencia grave, desaparición de la grasa subcutánea en extremidades y nalgas, o acúmulo de la misma en cara y cuello durante la pubertad, junto con una historia familiar compatible con el tipo de herencia de este trastorno, valorando la realización de cribado mutacional.