

SÍNDROME LIPODISTRÓFICO GENERALIZADO: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO PARA EL CLÍNICO. CASO CLÍNICO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

*Rocío Oliva Alarcón¹, María José Valenzuela Pérez²*Becada de Medicina Interna, Universidad de Valparaíso²Médico Internista, Departamento de Endocrinología y Diabetes, Hospital Carlos Van Buren.

INTRODUCCIÓN: Las lipodistrofias son enfermedades raras, complejas y crónicas que presentan gran heterogeneidad en su frecuencia fenotípica y se caracterizan por una deficiencia en el tejido adiposo secundaria a una pérdida de los niveles de leptinas, por lo que están asociados a severas formas de síndrome metabólico.

CASO CLÍNICO: Paciente de 46 años que debuta con diabetes mellitus complicada descompensada, asociada a hipertrigliceridemia severa, con múltiple daño micro y macrovascular de difícil manejo, con una larga evolución de complicaciones crónicas y múltiples evaluaciones por las distintas subespecialidades. Al descartar patología de depósito amiloidal y considerando antecedentes clínicos de la infancia, cambios en el trofismo muscular, episodios de pancreatitis sin causa clara, ausencia de antecedentes familiares de diabetes mellitus, anticuerpos negativos, ausencia de hábitos alimentarios u obesidad que expliquen síndrome metabólico, se considera la posibilidad de estar frente a un síndrome lipodistrófico.

DISCUSIÓN: El reconocimiento del desorden lipodistrófico es basado en la historia clínica y examen físico que revela una composición corporal característica y un trastorno metabólico asociado. La lipodistrofia adquirida generalizada aparece usualmente antes de la adolescencia, siendo más frecuente en mujeres, con complicaciones metabólicas frecuentes y severas. El objetivo del tratamiento es prevenir las complicaciones metabólicas asociadas a la enfermedad. Para el tratamiento específico se utilizan las metreleptinas, que han demostrado amplios beneficios en el manejo de las comorbilidades metabólicas, no así en la distribución del tejido adiposo subcutáneo.

CONCLUSIONES: El diagnóstico de lipodistrofia se basa en la historia, examen físico, composición corporal y estado metabólico y no están definidos niveles de leptina sérica para establecer el diagnóstico. Los test genéticos confirmatorios sólo son de ayuda cuando existe sospecha de lipodistrofias familiares. Criterios diagnósticos claros no están establecidos para los síndromes lipodistróficos.

Financiamiento: Sin financiamiento