



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

A. Fernández Pombo^{1,2}, S. Sánchez Iglesias², S. Cabelo Gómez², A.I. Castro¹, F.F. Casanueva¹ y D. Araujo Vilar^{1,2}

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela. ²UETeM-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.