



44 - MARCADORES ECOGRÁFICOS EN LA LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO 1: CONTRIBUCIÓN A LA DEFINICIÓN FENOTÍPICA DEL SÍNDROME DE KÖBBERLING

E.J. Díaz López¹, A. Fernández-Pombo¹, T. Prado-Moraña¹, A.I. Castro¹, S. Cobelo-Gómez², S. Sánchez-Iglesias² y D. Araújo-Vilar¹

¹Endocrinología y Nutrición, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. ²Unidad de Enfermedades Tiroideas y Metabólicas (UETeM), Santiago de Compostela.

Resumen

Introducción: La lipodistrofia parcial familiar tipo 1 (FPLD1) o síndrome de Köbberling es una entidad poligénica infradiagnosticada que se caracteriza por la pérdida de grasa en extremidades inferiores y acumulación abdominal. Actualmente no existen parámetros diagnósticos precisos.

Métodos: Se evaluaron 55 mujeres: 41 con FPLD1 (índice de Köb), divididas en edad fértil ($n = 11$) y posmenopáusicas ($n = 30$), y 7 pacientes con obesidad sin fenotipo lipodistrófico (grupo control). Se realizó evaluación dietética, antropometría, dinamometría y ecografía nutricional. No se encontraron variantes patogénicas en los genes relacionados con las lipodistrofias mendelianas mediante un panel NGS.

Resultados: En la cohorte con FPLD1 la edad media en etapa fértil fue de 48 años, en posmenopáusicas de 64 años y en el grupo control de 48 años. El IMC fue inferior en el grupo FPLD1 respecto al grupo control (35 vs. 41; $p = 0,03$). Las mujeres en edad fértil con FPLD1 en comparación con las posmenopáusicas presentaron mayor fuerza de prensión manual (27 vs. 22 kg; $p < 0,01$), mayor circunferencia de pantorrilla ($p < 0,01$), mayor grosor muscular del gastrocnemio (19 vs. 16 mm; $p = 0,02$) y mayor espesor del tejido adiposo subcutáneo abdominal (35 vs. 27 mm; $p = 0,03$). Al comparar con el grupo control, con las pacientes con FPLD1 en edad fértil mostraron menor perímetro braquial ($p = 0,04$) y de pantorrilla ($p = 0,01$), así como menor grosor del tejido adiposo subcutáneo en el muslo (12 vs. 22 mm; $p = 0,01$). La adherencia a la dieta mediterránea fue baja-media en ambos grupos. En la posmenopausia reportaron un mayor consumo de carnes blancas respecto a la edad fértil ($p = 0,01$).

Conclusiones: Estos hallazgos respaldan el valor de la ecografía nutricional en la caracterización clínica de la FPLD1. La baja adherencia a la dieta mediterránea refuerza la necesidad de implementar intervenciones nutricionales dirigidas. En conjunto, estos resultados contribuyen al refinamiento del abordaje diagnóstico del fenotipo de la FPLD1.