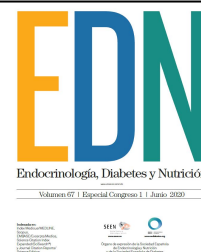




Endocrinología, Diabetes y Nutrición



P-145 - DIABETES MELLITUS Y LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO KÖBBERLING. A PROPÓSITO DE UN CASO

A.L. Salguero Ropero, P. Iglesias Bolaños, G. Guijarro de Armas, M. Merino Viveros, A. Broccoli, P. Azcoitia Manrique y V. Viedma Torres

Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

Resumen

Introducción: La lipodistrofia parcial familiar tipo 1, también llamada síndrome de Köbberling, se caracteriza clínicamente por la ausencia de grasa en glúteos y muslos acompañada de un acúmulo excesivo de grasa a nivel troncular. Habitualmente se manifiesta en la infancia e implica el desarrollo de resistencia a la insulina, hipertrigliceridemia y esteatosis hepática severa. El diagnóstico es clínico, basado en la inspección visual, los parámetros antropométricos y un estudio genético negativo para el resto de lipodistrofias familiares.

Caso clínico: Mujer de 36 años con antecedentes de obesidad abdominal, hiperuricemia e hipertrigliceridemia severa desde los 5 años. Diagnosticada de esteatosis hepática y diabetes tipo 2 a los 13 años de edad. Se inició tratamiento con sensibilizadores de la insulina (metformina y posteriormente se añadió rosiglitazona) con buen control inicial. Desde los 18 años presenta episodios recurrentes de pancreatitis agudas secundarias a hipertrigliceridemia con insuficiencia pancreática exocrina asociada, por lo que en la actualidad presenta diabetes de difícil control en tratamiento con metformina, pioglitazona, empagliflozina y múltiples dosis de insulina. En la exploración física destaca un patrón de distribución grasa con predominio en región central, pérdida llamativa de masa grasa a nivel de miembros inferiores y desarrollo marcado de la musculatura a este nivel, fenotipo sugerente de lipodistrofia parcial familiar tipo Köbberling. Se solicitó estudio genético que resultó negativo para los siguientes genes: AGPTA2 y BSCL 2 relacionados con la lipodistrofia generalizada congénita tipo 1 y 2 respectivamente, LMNA relacionado con la lipodistrofia de Dunnigan y PPAR gamma entre otros.

Discusión: El síndrome de Köbberling es un subtipo particular de lipodistrofia que se asocia a mayor riesgo metabólico y cardiovascular en un espectro variable; a menor porcentaje de grasa en miembros inferiores, peor perfil metabólico y peor índice de HOMA. El índice KöB (ratio pliegue subescapular/pliegue de la pantorrilla) es un método sencillo e inocuo que facilita el diagnóstico siendo valores superiores a 3,477 sugerentes de este síndrome. Aunque aún no se ha descrito la mutación genética asociada, su herencia parece seguir un patrón autosómico dominante, por lo que es relevante su diagnóstico precoz con la intención de fomentar hábitos de vida saludables en los pacientes así como su descendencia.