

LIPODISTROFIA MEMBRANOSA O SÍNDROME DE NASU-HAKOLA

E. SANTOS MAZO, F. GÓMEZ PERALTA, J. SALVADOR RODRÍGUEZ Y D. AQUERRETA*

DEPARTAMENTOS DE ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN Y *RADIOLOGÍA. CLÍNICA UNIVERSITARIA DE NAVARRA. PAMPLONA

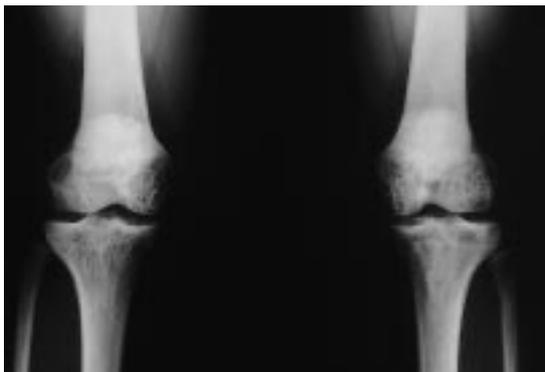


Fig. 1.



Fig. 3.

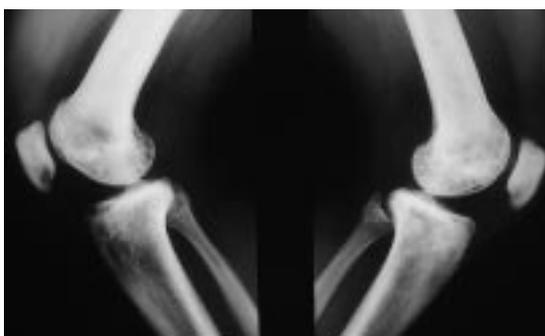


Fig. 2.



Fig. 4.

Se trata de una paciente de 37 años de edad que presenta gonalgia bilateral de 6 años de evolución con intensidad asimétrica y progresiva. El dolor se incrementa con la deambulaci3n y al subir escaleras, cediendo parcialmente con la toma de analgésicos. En las exploraciones analíticas realizadas se objetiva la existencia de hipertrigliceridemia severa que en el lipidograma muestra una banda prebeta indicativa de la presencia de una hiperlipidemia tipo IV. Su hermano presentaba una patología ósea no filiada.

En las radiografías de rodillas (figs. 1 y 2) se aprecia una alteraci3n en la textura ósea que muestra un aumento difuso de la densidad de las regiones diafisarias. Adicionalmente se asocia a una alteraci3n de la

trabeculaci3n metafiso-epifisaria con imágenes de aspecto quístico, predominantemente epifisarias, de bordes no bien definidos, aunque ligeramente esclerosos, sin alteraciones en la amplitud del espacio articular ni fenómenos degenerativos asociados. Estas alteraciones se encontraban en todos los huesos, incluida la rótula, y no se acompañaban de alteraciones en las partes blandas. En las radiografías de tobillos y manos (fig. 3) se apreciaban imágenes similares a las descritas en otras áreas articulares, si bien la columna lumbar y el cráneo (fig. 4) no mostraban alteraciones morfológicas o de densidad semejantes a lo anteriormente descrito en partes acras.

La imagen es compatible con una lipodistrofia membranosa o síndrome de Nasu-

Hakola, un trastorno hereditario del tejido adiposo, que afecta fundamentalmente a cerebro y esqueleto óseo distal, consistente en un proceso metaplásico en el que el tejido óseo normal es sustituido por tejido lipomembranoso. Las áreas quísticas de epífisis y metafisis contienen material graso mezclado con estructuras membranosas glucoproteicas. A nivel cerebral, se produce una atrofia de la sustancia blanca subcortical con marcada gliosis, degeneraci3n de mielina, calcificaci3n vascular y leucodistrofia sudanofílica.

El diagnóstico definitivo se hace mediante biopsia de médula ósea.

La clínica habitual se inicia en la segunda-tercera década de la vida con dolores óseos y articulares, habiendo presentado

fracturas patológicas antes de los 30 años. A los 30-40 años aparecen signos y síntomas que recuerdan, en parte, a la enfermedad de Alzheimer, con euforia y demencia, falleciendo en la cuarta-quinta década de la vida.

El conocimiento de las manifestaciones neuropsiquiátricas, junto con el hecho de que la afectación sea simétrica y distal, respetando el esqueleto axial, ayuda a diferenciarlo de otros procesos como hi-

perparatiroidismo, displasia fibrosa, neurofibromatosis, sarcoidosis, linfangiomatosis y hemangiomatosis.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

Hakola HPA. Neuropsychiatric and genetic aspects of a new hereditary disease characterized by progressive dementia and lipomembranous poly-

cistic osteodysplasia. *Acta Psychiatr Scand* 1972; 232 (Suppl): 1.

Nasu T, Tsukahara Y, Terayama K. A lipid metabolic disease, «membranous lipodystrophy». An autopsy case demonstrating numerous peculiar membrane-structures composed of compound lipid in bone and bone marrow and various adipose tissues. *Acta Pathol Jpn* 1973; 23: 539.

Makela P, Jarvi O, Hakola P, Virtama P, et al. Radiologic bone changes of polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy. *Skel Radiol* 1982; 8: 51.

NOTICIAS

LA FUNDACIÓN HISPANA DE OSTEOPOROSIS Y ENFERMEDADES METABÓLICAS ÓSEAS (FHOEMO)

Convoca el

VI BECAS FHOEMO PARA JÓVENES INVESTIGADORES 2002

de acuerdo con las siguientes

BASES

1. La Beca permitirá la realización de un período de aprendizaje y formación, sobre aspectos experimentales y/o clínicos en el campo de la Osteoporosis y Enfermedades Metabólicas Óseas, en un centro clínico especializado de ámbito nacional.
2. Las Becas estarán dotadas con 400.000 pesetas.
3. Los candidatos serán posgraduados, menores de 40 años, interesados en el estudio de estas enfermedades.
4. La fecha límite de recepción será el 1 de junio de 2002.
5. La Beca será concedida por un Jurado que estará compuesto por cuatro miembros del Comité Científico de la FHOEMO, actuando como secretaria del Jurado, con voz pero sin voto, la Secretaria de la Fundación.
6. La propuesta consistirá en una concisa explicación sobre el proyecto, el Curriculum Vitae del solicitante y la aceptación del jefe de Servicio donde vaya a desarrollar su labor.
7. La documentación se remitirá a la Secretaría de la FHOEMO (Gil de Santivañes, 6, 2.º D. 28001 Madrid. Tel/Fax: 91 578 35 10).
8. La decisión del Jurado será inapelable y las Becas podrán ser declaradas desiertas si, a juicio del jurado, se estimase que los proyectos presentados no reúnen los méritos suficientes.
9. Los aspirantes aceptarán las presentes bases por el mero hecho de concurrir a esta convocatoria.