

Lipodistrofias en la edad pediátrica

David Araújo-Vilar

Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela, A Coruña

Si exceptuamos la lipodistrofia asociada a la infección por el VIH, los síndromes lipodistróficos son trastornos heterogéneos raros caracterizados por la pérdida del tejido adiposo, frecuentemente asociados, pero no siempre, con complicaciones metabólicas graves, como la diabetes mellitus y la dislipidemia. Salvo excepciones, el inicio del cuadro clínico tiene lugar en la infancia o la adolescencia. Las lipodistrofias se clasifican en genéticas o adquiridas, y de acuerdo con la distribución de la pérdida de grasa, en generalizada, parciales o localizadas. En las lipodistrofias generalizadas, la grasa está casi ausente en los pacientes, mientras que en la lipodistrofia parcial, la lipoatrofia afecta sólo a localizaciones específicas, pudiendo, en algunos casos, aparecer lipohipertrofia en otras áreas corporales. Las lipodistrofias genéticas incluyen el síndrome Berardinelli-Seip y la lipodistrofia parcial familiar, pero también muchos síndromes de envejecimiento prematuro (progerias) y ciertos síndromes autoinflamatorios específicos. En estos casos, se han identificado más de 20 genes asociados con lipodistrofia que pueden ayudar al diagnóstico. Las lipodistrofias adquiridas incluyen, además de la asociada al VIH, el síndrome de Lawrence, el síndrome de Barraquer-Simons y la lipodistrofia asociada al trasplante de médula ósea. Debido a su rareza y heterogeneidad, las lipodistrofias con frecuencia pueden no ser reconocidas o diagnosticadas erróneamente. El tratamiento de la lipodistrofia incluye cambios en el estilo de vida y un tratamiento agresivo de las comorbilidades.

Particularmente, existe evidencia sólida de que la terapia de reemplazo con leptina recombinante humana mejora los parámetros metabólicos, principalmente en las lipodistrofias generalizadas. En esta presentación, se describirán las características clínicas de los tipos conocidos de lipodistrofia, un algoritmo para el diagnóstico diferencial de los diferentes subtipos, y se sugerirán pasos específicos para reconocer y diagnosticar estos trastornos en el contexto clínico.