

O que são LIPODISTROFIAS?



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES



Lipodistrofias é um grupo de doenças caracterizadas pela perda de tecido adiposo (gordura), com exclusão de outras causas de emagrecimento como anorexia nervosa, má absorção intestinal, câncer, disfunções hormonais, etc. Do ponto de vista clínico, lipodistrofias são classificadas como sistêmica, generalizadas, parciais e localizadas. Dadas as suas causas, podem ser congênicas (genética) ou adquirida.

Normalmente, como resultado desta perda anormal de gordura, muitas vezes estes pacientes apresentam alterações nos lipídios plasmáticos (geralmente hipertrigliceridemia), no metabolismo da glicose (o que aumenta o risco de desenvolvimento de diabetes mellitus) e acúmulo de gordura no fígado (que em determinadas circunstâncias pode evoluir para cirrose hepática). Estas alterações metabólicas aumentam o risco de doença cardiovascular aterosclerótica. Outro destaque, mas nem sempre presente, é o desenvolvimento de hipertrofia muscular e estes pacientes também podem ter Acanthosis Nigricans (hiperpigmentação e espessamento da pele nas zonas de flexão ou esfregando).

Lipodistrofia congênita

Além dessas características clínicas, mais ou menos gerais, cada subtipo de lipodistrofia pode estar associada com outras doenças que afetam outros sistemas, tais como: cardiomiopatia, distúrbios de condução cardíaca, neuropatia periférica, encefalopatia/retardo mental, doença renal, osteoartropatia, infertilidade, etc. O prognóstico depende do tipo de lipodistrofia, pode ser razoavelmente benigno ou extremamente grave.

*Nas lipodistrofia generalizadas há uma perda quase total de tecido adiposo. Entre as lipodistrofias genéticas, a mais prevalente é a Síndrome de Berardinelli-Seip, que pode ser devido a mutações em quatro genes *BSCL2*, *AGPAT2*, *CAV1* e*

PTRF. Os quadros das mutações no BSCL2 também são associados com retardo mental, ou, em casos excepcionais, para uma doença neurodegenerativa extremamente grave. A forma adquirida de síndrome da lipodistrofia generalizada é nomeada de Síndrome de Lawrence.

Lipodistrofia adquirida.

Nas lipodistrofias parciais, A perda de gordura afeta apenas uma área do corpo, preservando o resto (incluindo a gordura visceral). Formas genéticas são chamadas de lipodistrofia parcial familiar e pode se desenvolver devido a mutações nos genes: LMNA, PPARG, AKT2, CIDEC, PLIN1 e CAV1. Em geral, a perda de gordura destes pacientes afeta as extremidades e nádegas, e, notavelmente, apresentam um acúmulo de tecido adiposo ocorre no rosto e no queixo. A forma adquirida (excluindo a relacionada com o tratamento de AIDS) se denomina Síndrome de Barraquer-Simons, caracterizada pela perda de gordura que cobre apenas a cabeça, pescoço, membros superiores, ombros e parte superior do tronco.

As denominas lipodistrofias sistêmicas são as formas mais graves e incapacitantes e podem ser enquadradas nas chamadas síndromes progeróides ou envelhecimento precoce. Esses casos são genéticos e os genes envolvidos são: LMNA, face1 e BANF1. Alguns exemplos são: progeria Hutchinson-Gilford, a displasia mandíbulo-acral, síndromes progeróides atípicos, síndrome progeróides neonatal e síndrome progeróides de Néstor-Guillermo.

Mais informações:



www.aelip.org



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

www.afag.org.br

0800 777 2902

 /afagbrasil