

di Lipodistrofia parziale: follow-up dopo 2 anni di terapia con metreleptina

1 SOC Endocrinologia - SOS Nutrizione Clinica – ASUFC Udine; **2** Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare – ASUFC Udine; **3** Centro Obesità e Lipodistrofie, UO Endocrinologia 1, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana Pisa

riduzione della capacità di stoccaggio lipidico.

Esistono forme congenite e acquisite; parziali e totali

disfunzione cardiaca e compromissione endoteliale.

sistema nervoso periferico.

Obiettivo dello studio:

Valutare gli effetti terapeutici della **metreleptina** (leptina umana ricombinante) in una paziente affetta da lipodistrofia, seguita presso la SOC

Caso clinico:

Donna di 53 anni con **diabete mellito** insorto all'età di 18 anni, anticorpi anti GAD e IA2 negativi, C-peptide in progressivo calo, in concomitanza

Presentava **grave dislipidemia e steatosi epatica; storia di pancreatiti.**

Nel tempo, l'insulino-resistenza è peggiorata e si sono sviluppate complicanze precoci: **ipertensione, insufficienza renale, retinopatia,**

L'esame **DXA** ha evidenziato una **riduzione della massa grassa pari a solo il 16,3% del grasso corporeo totale**

o fenotipico, è stato eseguito colloquio con Centro Specializzato di Pisa, misurati i livelli di **leptina**, che sono risultati significativamente bassi, con conseguente esecuzione di **test genetico**.

L'analisi genetica ha confermato una **mutazione del gene LMNA (c.1444C>T p.Arg482Trp)**, determinando l'inizio del trattamento con

E' stato quindi ampliato **lo screening delle complicanze:**

CARDIOLOGICHE: iniziale cardiopatia (RM cuore “cardiopatia ipocinetica con porzione medio-basale

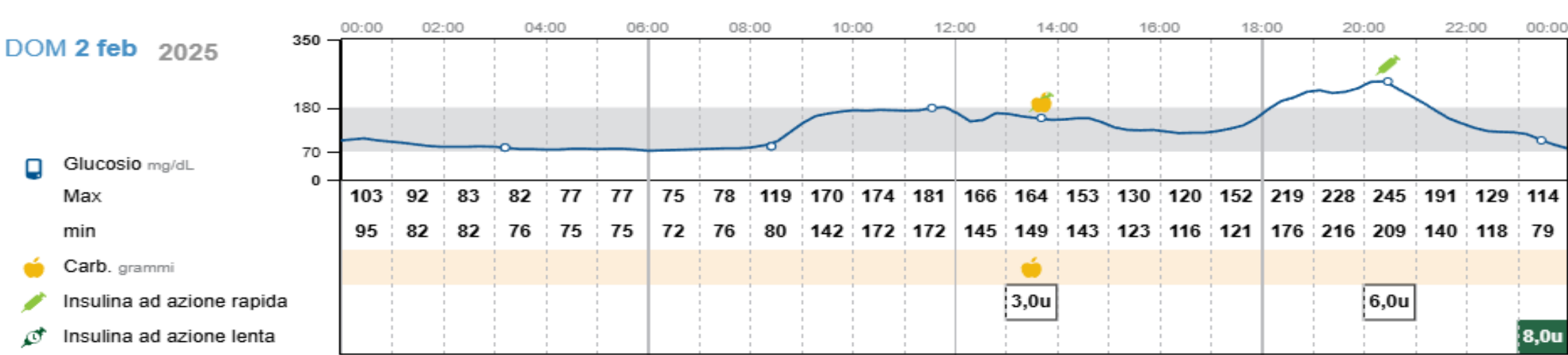
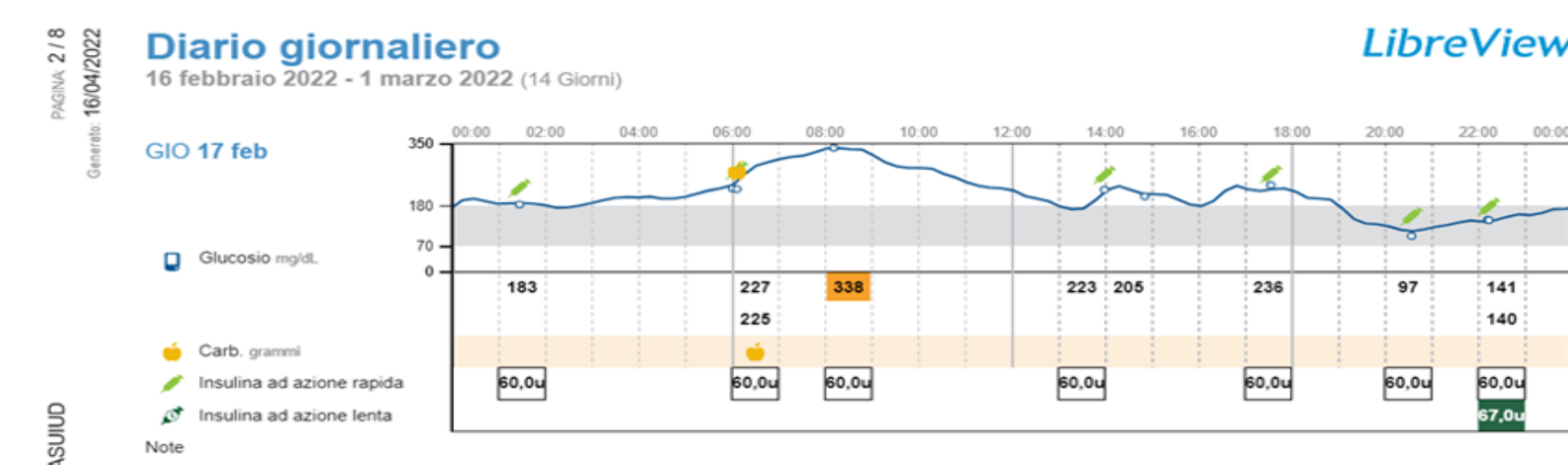
EPATOLOGICHE: Fibroscan 5.7 Kpa.

COMPOSIZIONE CORPOREA: Esame DXA → riduzione della massa grassa pari al 16,3%

Risultati dopo 2 anni di follow-up

Dopo il trattamento, sono stati osservati:

1. un migliore controllo glicemico, un miglior profilo lipidico ed epatico,
2. C peptide rientrato nella norma in corso di compenso glicemico
3. una riduzione dell'iperfagia, precedentemente non riconosciuta dal paziente.
4. La resistenza all'insulina è diminuita in modo marcato, con insulina a digiuno pari a 0,25 UI/kg e HbA1c scesa dall'9,5% al 7,5%.
5. La rigidità epatica misurata con FibroScan è migliorata da 5,7 a 4,4 kPa.
6. L'indice di massa corporea (BMI) è diminuito, associato a una redistribuzione del tessuto adiposo.



Conclusioni:

1. Le lipodistrofie sono patologie che inducono un aumento della mortalità a causa delle complicanze metaboliche e cardiovascolari.
2. La somministrazione di metreleptina si associa a un miglioramento della regolazione metabolica, dei profili lipidici e della steatosi epatica.
3. Una diagnosi precoce e accurata è fondamentale per un'ottimale gestione clinica.