



Prof. Andrea Giustina: “Nonostante non esista una cura definitiva, la terapia attuale permette di limitare l’insorgenza e l’impatto delle complicazioni più comuni, talora severe”



Prof. Andrea Giustina

Milano, 5 luglio 2019 - Si chiamano Berardinelli, Lawrence e Barraquer-Simmons dal nome dei loro scopritori e sono un gruppo di disturbi caratterizzati dalla perdita di grasso localizzata, di origine genetica o acquisita raggruppate nella Sindrome Lipodistrofica. Sono 4 le forme di lipodistrofie sotto la lente di ingrandimento dei lavori del CUEM 2019.

Le lipodistrofie sono un gruppo eterogeneo di disturbi caratterizzati dalla perdita di tessuto adiposo in assenza di privazioni nutrizionali o stati catabolici. Sono classificate in quattro grandi categorie, e la terminologia corretta e' di estrema importanza dato che ognuna ha caratteristiche precise internazionalmente riconosciute: la forma congenita generalizzata, quella familiare parziale, la generalizzata acquisita e la parziale acquisita con alcune sotto categorie che simulano la progeria, la malattia genetica che invecchia precocemente chi ne è colpito.

Disturbi rari ma sui quali negli ultimi anni si è concentrata la ricerca che ha permesso di osservare un numero sempre maggiore di pazienti, individuare un trattamento efficace e migliorare la vita di queste persone. Ma soprattutto gestire in tempo i numerosi disturbi metabolici che si accompagnano alla malattia, spesso severi e invalidanti: diabete, alto livello dei trigliceridi, disturbi a livello di reni, pancreas, fegato e cuore. Queste ultime responsabili della maggior parte dei decessi precoci.

La riduzione o la mancanza di tessuto adiposo sottocutaneo, possono avere gravi conseguenze sulla salute dell'individuo. Il grasso corporeo è un elemento indispensabile e quando è insufficiente, il corpo immagazzina i grassi in sedi improprie, tra cui gli organi interni e i muscoli.

“Nonostante non esista una cura definitiva, la terapia attuale permette di limitare l’insorgenza e l’impatto delle complicazioni più comuni, talora severe - spiega il prof. Andrea Giustina, Presidente della Società

Europea di Endocrinologia e Presidente del CUEM - La mortalità precoce è spesso dovuta a cause cardiovascolari come insufficienza cardiaca e infarto del miocardio, malattie del fegato incluso il carcinoma epatocellulare ma anche insufficienza renale e pancreatiti acute con il corollario di sepsi, ossia infezioni improvvise e generalizzate di complessa gestione”.

Ogni sottotipo ha i suoi compagni di viaggio, alcuni secondari alla perdita di massa adiposa: i lipidi si accumulano nei reni e nei muscoli contribuendo a causare una resistenza all'insulina che a sua volta apre la via al diabete, innalzamento imperioso del livello di trigliceridi, fegato grasso non alcolico e nelle donne policistosi ovarica.

Iperfagia segno distintivo - È il sintomo che riferiscono più spesso i genitori. Bambini e ragazzi perennemente alla ricerca di cibo in quantità, a cui si accompagnano sintomi comportamentali come irritabilità e aggressività. Sono segnali legati alla carenza di leptina, uno degli ormoni che regola il senso di sazietà.

Le cellule adipose producono ormoni, tra cui la leptina, importante per il nostro equilibrio energetico, il metabolismo dei grassi e degli zuccheri e molte altre funzioni corporee.

Se la leptina è assente o significativamente ridotta, tutti questi processi che avvengono nel nostro corpo sono alterati. In questo senso la gestione della patologia è molto complessa perché l'eccesso di nutrienti, talora aumentati nel tentativo di ripristinare l'aspetto esteriore, aumenta i rischi di sofferenza per il fegato.

Occorre quindi una prescrizione nutrizionale con un regime calorico limitato e studiato ad hoc da uno specialista per abbassare il livello di trigliceridi e glucosio nel sangue e controllare la pleora di complicazioni metaboliche. In particolare gli zuccheri semplici dovrebbero essere banditi a favore di carboidrati complessi ad alto contenuto di fibre.

Donne presentano problemi di fertilità - Per le donne affette da lipodistrofia si aggiunge al quadro la difficoltà di concepimento. Le ragazze presentano pubertà e menarca precoce o ipogonadismo centrale. Le alterazioni ormonali portano a serie alterazioni del ciclo mestruale che impatta sulla fertilità e aumenta l'incidenza di ovaio policistico.

Diagnosi differenziale fondamentale - “Siamo abituati a pensare solo agli aspetti ‘estetici’ di questa malattia che altera la fisionomia e la forma del corpo. Oggi invece siamo orientati a formulare una diagnosi corretta che preveda una accurata ‘diagnosi differenziale’ da disturbi simili o sovrapponibili - prosegue il prof. Giustina - Le lipodistrofie infatti talora vengono confuse, a causa della loro rarità, ad anoressia nervosa, tireotossicosi, cachessia dovuta a tumore, infezioni croniche e altre patologie di competenza endocrinologica come l'acromegalia e la sindrome di Cushing. Una diagnosi scorretta porta a trattamenti inadeguati e ad un ritardo nella terapia che invece potrebbe migliorare molti aspetti del quadro clinico. Abbiamo finalmente a disposizione una molecola, da poco disponibile in Europa, la metreleptina (leptina metionile umana ricombinante) l'unico trattamento attualmente disponibile. Considerata anche il trattamento di prima linea per tenere sotto controllo le complicazioni metaboliche negli adulti e prevenirle nei bambini. Ovviamente per raggiungere questo obiettivo è necessaria una buona aderenza alla terapia”.

Le linee guide europee per la gestione delle patologie insistono sulla necessità di alcuni controlli

periodici: pressione arteriosa da misurare almeno una volta l'anno, elettro ed ecocardiogramma per le forme genetiche, dosaggio delle proteine nelle urine, dosaggio dei trigliceridi.