

Diagnosi e trattamento del paziente affetto da lipodistrofia presso il Centro Obesità e Lipodistrofie dell’Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Caterina Pelosini¹, Giovanni Ceccarini², Silvia Magno², Maria Rita Sessa¹, Ferruccio Santini²

¹Laboratorio Chimica e Endocrinologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

²Centro Obesità e Lipodistrofie, UO Endocrinologia 1, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Abstract

Le lipodistrofie costituiscono un gruppo eterogeneo di sindromi caratterizzate dalla perdita più o meno estesa di tessuto adiposo sottocutaneo, in assenza di uno stato di deprivazione nutrizionale o di uno stato di catabolismo. In base all’eziologia, vengono distinte in genetiche o acquisite e in base al grado di perdita del tessuto adiposo, in generalizzate o parziali.

La lipodistrofia è una condizione estremamente rara, spesso non diagnosticata, per la scarsa conoscenza delle diverse forme di malattia. Se non riconosciuta e non trattata, si associa ad un incremento del tasso di mortalità a causa delle complicanze metaboliche e cardiovascolari. Sono pertanto auspicabili una diagnosi precoce ed un pronto trattamento allo scopo di prolungare la sopravvivenza e migliorare la qualità di vita di questi pazienti. La condivisione dei casi clinici tra centri diversi è inoltre essenziale per consentire di raccogliere casistiche più ampie, fondamentali ai fini di una migliore comprensione dei diversi sottotipi di malattia.

Il Centro Obesità e Lipodistrofie dell’UO di Endocrinologia 1 garantisce, a partire da un primo inquadramento ambulatoriale di screening, un percorso diagnostico-terapeutico assistenziale multidisciplinare approvato sia a livello aziendale (PDTA11 delibera n.14 del 08/01/2019) che regionale (PDTA Lipodistrofia Totale DPCM 12/01/2017), al fine di definire diagnosi e sottotipo di lipodistrofia e successiva gestione terapeutica delle complicanze.

Il Centro è membro fondatore del European Consortium of Lipodystrophies (ECLip), è riferimento italiano per la diagnosi ed il trattamento delle lipodistrofie, sia per la rete endocrinologica (Endo-ERN), dove è stato inserito nel gruppo “Genetic disorders of Glucose and Insulin Homeostasis-MTG3” che per quella metabolica (Metab-ERN) e collabora attivamente con L’associazione italiana lipodistrofie (AILIP). In seguito all’approvazione da parte del Comitato Etico di Area Vasta Nord Ovest (CEAVNO), il Centro provvede all’inserimento di tutti i dati clinici dei pazienti di cui è stata posta diagnosi di lipodistrofia nel registro europeo (Registro ECLip), nonché alla conservazione di materiale biologico presso la UO Biobanche.

Ad oggi, il Centro ha in carico più di 90 pazienti affetti da sindrome lipodistrofica provenienti da varie regioni italiane.

www.eclip-web.org

www.aclip.it