

ליפומטוזיס סימטרי מרובה (Multiple Symmetric) (Lipomatosis)

אסמכתא ב'אורפה': 2398

הגדרת המחלה

מחלה נדירה של רקמת התת-עור המאופיינת על-ידי צמיחה של מסות רקמת שומן סימטריות לא מוקפות בקפסולה, בעיקר סביב הפנים והצוואר, עם השלכות קליניות משתנות (לדוגמא תנועתיות מופחתת של הצוואר, דחיסה של מבני נשימה).

אפידמיולוגיה

ליפומטוזיס סימטרי מרובה (MSL) משפיע בעיקר על זכרים ובעל יחס מינים של 15:1 עד 30:1, כתלות באיזור. ההפרעה עשויה להתרחש בכל הקבוצות האתניות. השכיחות וההיארעות אינן ידועות אבל קיימות הערכות עבור מדינות מסוימות (לדוגמא נפיצות עבור גברים באיטליה של 1/25,000). דווחו מעל 300 מקרים.

תיאור קליני

MSL בדרך כלל מתרחש בגיל הבגרות האמצעי עד מאוחר (גילאי 30-60 שנים), אך דווח גם על מקרים בילדות, בגיל ההתבגרות ובקשישים. מהלך המחלה מאופיין על-ידי התפתחות מוקדמת מהירה, ולאחריה צמיחה איטית ומתקדמת של מרבצים שומניים בתוך וסביב הפנים, הצוואר, האיזור האוקסיפיטלי, השקע הסופרה-קלביקולרי, ואיזורי הכתפיים. הירכיים עשויות להיות מושפעות. המטופלים בדרך כלל מגיעים תחילה לטיפול מסיבות אסתטיות ו/או קשיים בלבישת בגדים. עם הזמן, שרירי הצוואר עלולים להידחס, עניין המפחית את גודל קנה הנשימה והוושט עם חסימה נשימתית והפסקת נשימה חסימתית בשינה. למטופלים יש גם בדרך כלל פוליניורופתיה, מחלת כבד, ותסמונת מטבולית עם סבילות לא שגרתית לגלוקוז, והיפרליפידמיה. מרבית המטופלים המושפעים הינם בעלי משקל יתר מוגזם אך במקרים נדירים (10%) מראים משקל גוף תקין. במקרים נדירים מאוד דווח גם על טרנספורמציה לליפוסרקומה. ניתן לקשור את MSL גם לליפודיסטרופיה חלקית ומיופתיה.

אטיולוגיה

הפתוגנזה של MSL עדיין לא מובנת לחלוטין, אבל היא עשויה להיות קשורה לבקרה נוראדרנגית לקויה של המיטוכונדריה בשומן חום. המחלה קשורה באופן חזק לצריכת יתר של אלכוהול (עד 90% מהמטופלים). צורות גנטיות נדירות תוארו גם הן, בדרך כלל כאלו המתרחשות בצורה המשפחתית. מוטציות הגורמות למחלה דווחו בגנים *MFN2* (1p36.22) ו-*LIPE* (19q13.2), המקודדים למיטופוזין 2 וליפאז רגיש להורמונים, בהתאמה.

טכניקות אבחון

האבחון של MSL עשוי להיות מורכב בגלל הבלבול עם משקל יתר (אובזיה). ממצאים קליניים המראים חלוקה ספציפית של רקמת השומן מאפשרים אבחון (באופן ספציפי, חוסר מעורבות של החלקים המרוחקים בידיים וברגליים), בנוסף לצריכת יתר של אלכוהול. בכל זאת, יש לחפש היסטוריה משפחתית של MSL. אולטראסאונד, טומוגרפיה ממוחשבת (CT) או דימות תהודה מגנטית (MRI) עשויים לאשש את הנוכחות של מרבצי שומן סימטריים

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

שאינם מוקפים קפסולה. ביופסיה של מסות שומניות עשויה גם לשמש לשלילת ליפוסרקומה. יש לחקור גם דיסליפידמיה, עמידות לאינסולין וסוכרת.

אבחנה מובדלת

השמנת יתר וליפוסרקומה הם האבחנות המובדלות העיקריות. הפרעות אחרות שיש לשקול כוללות מחלת קושינג, ליפודיסטרופיה חלקית משפחתית, בייחוד תסמונת דניגן הקשורה למוטציות בגן *LMNA*, אנגיוליפומטוזיס משפחתי, תסמונת Prune Belly ולימפומה.

ייעוץ גנטי

דווח על הורשה מיטוכונדראלית ואוטוזומלית רצסיבית. MSL עשוי לעבור גם בצורת הורשה אוטוזומלית דומיננטית.

ניהול וטיפול

בחלק מהמטופלים, טיפול עשוי שלא להיות נחוץ. כאשר הטיפול נדרש מסיבות אסתטיות, או בשל חוסר נשימה במהלך השינה, דחיסה של מערכת הנשימה והעיכול, או כאבים חמורים, הוא בדרך כלל כולל ניתוח כגון ליפקטומיה, שאיבת שומן (או שאיבת שומן בסיוע אולטראסאונד). הפסקה של צריכת אלכוהול מומלצת אך בדרך כלל אינה קשורה להפחתת הליפומטוזיס. הפחתה במשקל עשויה לסייע בהפסקת ההתקדמות במקרים מסוימים. נדרש טיפול במצבים רפואיים קשורים (סוכרת, שחמת). בדיקות סקר לסרטנים הקשורים לאלכוהול (ולרב גם לטבק) עשויות להיות לעזר.

פרוגנוזה

MSL היא למעשה מחלה שפירה אבל במקרים מסוימים, עשויות להיות השלכות פיזיות, קוסמטיות ופסיכולוגיות משמעותיות. הפרעות קשורות עשויות להשפיע על הפרוגנוזה. האלכוהוליזם משחק תפקיד גדול יותר בתחלואה ובתמותה מאשר ה-MSL עצמו.

מבקר מומחה:

○ פרופ' מרי-כריסטין ונטיגהם

עדכון אחרון: 01/10/2019

תאריך תרגום: 06/08/2021

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”