

:: Множественный симметричный липоматоз

ORPHAcode: ORPHA2398

Определение болезни

Редкое заболевание подкожной клетчатки, характеризующееся ростом симметрично распределенных неинкапсулированных масс жировой ткани, преимущественно вокруг лица и шеи, а также различными клиническими осложнениями (например, снижение подвижности шеи, компрессия респираторных структур).

Краткий обзор

Эпидемиология

Множественный симметричный липоматоз (МСЛ) в основном поражает лиц мужского пола с соотношением полов от 15:1 до 30:1, в зависимости от региона. Это расстройство может наблюдаться во всех этнических группах. Распространенность и заболеваемость неизвестны, но имеются оценки для некоторых стран (например, распространенность среди мужчин в Италии 1/25 000). Было зарегистрировано более 300 случаев заболевания.

Клиническое описание

МСЛ обычно встречается в среднем и позднем взрослом возрасте (30-60 лет), но также сообщалось о случаях у детей, подростков и пожилых людей. Течение заболевания характеризуется быстрым ранним развитием, за которым следует медленный прогрессирующий рост отложений жировой ткани, преимущественно на лице, шее, затылочной области, надключичной ямке и в области плеч. Могут быть вовлечены бедра. Первоначально пациенты часто обращаются к врачу по эстетическим причинам и/или с трудностями при одевании. Со временем мышцы шеи могут сдавливаться, уменьшая размер трахеи и пищевода с последующей респираторной обструкцией и обструктивным апноэ во сне. У пациентов также часто отмечаются полинейропатия, патология печени и метаболический синдром с нарушением толерантности к глюкозе и гиперлипидемией. Большинство пораженных пациентов страдают ожирением, но в некоторых редких случаях (10%) наблюдается нормальная масса тела. В очень редких случаях сообщалось о злокачественной трансформации в липосаркому. МСЛ также может быть связан с частичной липодистрофией и миопатией.

Этиология

Патогенез МСЛ до конца не изучен, но он может быть связан с дефектной норадренергической регуляцией митохондрий в бурой жировой ткани. Заболевание сильно связано со злоупотреблением алкоголем (до 90% пациентов). Также были описаны редкие генетические формы, обычно встречающиеся ранее в семейной форме. Сообщалось о вызывающих заболевание мутациях в генах MFN2 (1p36.22) и LIPS (19q13.2), кодирующих митофузин 2 и гормон чувствительную липазу, соответственно.

Методы диагностики



Диагностика МСЛ может быть затруднена из-за ошибочной диагностики ожирения. Диагностическими являются клинические признаки, показывающие специфическое распределение жировой ткани, (в частности, не затрагивающее дистальные отделы рук и ног), и данные о злоупотреблении алкоголем. Тем не менее, следует изучить семейную историю МСЛ. Ультразвук, компьютерная томография (КТ) или магнитно-резонансная томография (МРТ) могут подтвердить наличие симметричного, неинкапсулированного отложения жира. Биопсия жировой ткани также может быть использована для исключения липосаркомы. Следует также обследовать пациента в отношении дислипидемии, резистентности к инсулину и диабета.

Дифференциальный диагноз

Ожирение и липосаркома являются основными дифференциальными диагнозами. Другие расстройства, которые следует учитывать, включают синдром Кушинга, семейную частичную липодистрофию, особенно синдром Даннигана, связанный с мутациями гена LMNA, семейный ангиолипоматоз, синдром Prune belly и лимфому.

Генетическое консультирование

Сообщалось о митохондриальном и аутосомно-рецессивном наследовании. МСЛ может также передаваться аутосомно-доминантно.

Лечение

Некоторым пациентам лечение может не потребоваться. Когда лечение необходимо по эстетическим причинам или из-за апноэ во сне, компрессии дыхательных путей или сильной боли, оно обычно включает хирургическое вмешательство, такое как липэктомия, липосакция (или липосакция с помощью ультразвука). Рекомендуется прекращение употребления алкоголя, но, как правило, это не приводит к уменьшению липоматоза. В некоторых случаях снижение веса может помочь остановить прогресс заболевания. Требуется лечение сопутствующих заболеваний (диабет, цирроз печени). Полезен скрининг на рак, связанный с алкоголем (и часто табакокурением).

Прогноз

МСЛ в основном является доброкачественным заболеванием, но в некоторых случаях могут возникнуть серьезные физические, косметические и психологические последствия. Сопутствующие расстройства могут повлиять на прогноз. Алкоголизм играет большую роль в заболеваемости и смертности, чем сам МСЛ.

Эксперт-рецензент:

- Prof Marie-Christine VANTYGHM

Last update: 2019-10-01

Translated: 2021-09-01

This summary has been translated by The Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russian Federation



This document is presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net2