

## :: 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](http://www.orpha.net2)