

## :: Συγγενής Λιποδυστροφία Berardinelli-Seip

Αριθμός Orphanet:528

### Περίληψη

Η συγγενής λιποδυστροφία Berardinelli-Seip (BSCL) χαρακτηρίζεται από τον συνδυασμό ατροφίας του λιπώδους ιστού, υπερτριγλυκεριδαιμίας, ηπατομεγαλίας και χαρακτηριστικά ακρομεγαλίας. Η BSCL ανήκει στην ομάδα των συνδρόμων με ακραία αντίσταση στην ινσουλίνη, στην οποία συγκαταλέγονται επίσης ο λεπρεχονισμός, το σύνδρομο Rabson-Mendenhall, η επίκτητη γενικευμένη λιποδυστροφία και οι τύποι A και B αντίστασης στην ινσουλίνη (δείτε τους όρους αυτούς). Ο επιπολασμός της BSCL στο γενικό πληθυσμό της Ευρώπης εκτιμάται σε 1 / 400.000. Η BSCL σχετίζεται με την αντίσταση στην ινσουλίνη που οδηγεί σε κλινική εκδήλωση σακχαρώδη διαβήτη, με έναρξη στη δεύτερη δεκαετία της ζωής. Οι επιπλοκές περιλαμβάνουν την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, το λιπώδες ήπαρ με ηπατική δυσλειτουργία, την μυϊκή υπερτροφία, μια σειρά από ενδοκρινολογικές διαταραχές (επιτάχυνση της ανάπτυξης στην βρεφική ηλικία, πρώιμη ήβη, κλπ) και οστικές κύστες με αυτόματα κατάγματα. Έχουν εντοπιστεί δύο αιτιολογικά γονίδια: το *AGPAT2* (9q34), που κωδικοποιεί ένα ένζυμο κλειδί στην βιοσύνθεση των τριγλυκεριδίων (1-ακυλο-γλυκερολο-3-φωσφορική-Ο-ακυλτρανσφεράση-2) και το *BSCL2* (11q13), που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη σεϊπίνη (seipin). Νοητική υστέρηση παρατηρείται στην πλειοψηφία των ασθενών που φέρουν μεταλλάξεις του γονιδίου *BSCL2*. Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Η διάγνωση βασίζεται στην αναγνώριση της κλινικής εικόνας και την συσχέτιση με τις βιοχημικές διαταραχές και μπορεί να επιβεβαιωθεί με γενετικό έλεγχο. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τις λαμινοπάθειες και το σύνδρομο Parry-Romberg (δείτε αυτούς τους όρους). Η θεραπεία περιλαμβάνει διατροφή χαμηλή σε λιπαρά και την κατάλληλη αντιμετώπιση της αντίστασης στην ινσουλίνη και του σακχαρώδη διαβήτη. Η πρόγνωση εξαρτάται από την παρουσία των σχετικών επιπλοκών.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Lionel VAN MALDERGEM

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2009

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2014





---

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

