

1 Quando sospettarla ?

- Perdita di grasso sottocutaneo (parziale o totale)
- Segni di invecchiamento precoce
- Iperfagia
- Diabete mellito di difficile gestione terapeutica
- Ipertrigliceridemia
- Steatosi epatica
- PCOS / iperandrogenismo



Red flag: paziente sottopeso/normopeso con sindrome metabolica

2 Segni clinici



- Muscolatura marcata
- Vene prominenti
- Acanthosis nigricans

3 Diagnosi differenziale



Generalizzata

- Malnutrizione
- Anoressia nervosa
- Cachessia
- Iperteroidismo
- Acromegalia

Parziale

- Obesità tronculare
- Sindrome metabolica
- Diabete tipo 2
- Sindrome di Cushing

4 Iter diagnostico

Anamnesi

- Esordio e progressione
- Familiarità
- Malattie autoimmuni
- Foto nel tempo

Esame obiettivo

- Distribuzione del grasso
- Indice di massa corporea (IMC)
- Pliche cutanee
- Segni di insulino-resistenza

Imaging

- DXA (preferita)
- RM

Laboratorio

- Glicemia, HbA1c
- Insulina
- Profilo lipidico (↑ TG, ↓ HDL)
- Enzimi epatici

Leptina

- I livelli supportano la diagnosi
- normali o ↑ livelli non la escludono

Adiponectina

Genetica

- Pannelli custom
- WES nei casi complessi



Un risultato negativo NON esclude la diagnosi

5 Complicanze



- Steatoepatite
- Pancreatite
- Malattia cardiovascolare
- Malattia renale cronica

6 Gestione



- ✓ Endocrinologo
- ✓ Diabetologo
- ✓ Genetista/biologo molecolare
- ✓ Dietista
- ✓ Psicologo
- ✓ Altri Specialisti (se necessario)

7 Take home message

↓ grasso
sottocutaneo



↑ complicanze
metaboliche



sospetta
lipodistrofia