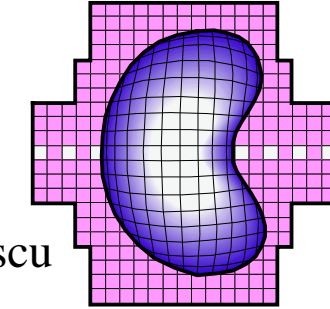


# Sindrom nefrotic la pacient cu lipodistrofie parțială dobândită – Caz clinic

Raluca-Irina Paul, Nicoleta Petre, Adrian Lungu, Liliana Gârneață, Ligia Petrescu, Gabriel Mircescu



## Introducere

Lipodistrofia parțială dobândită (LPD), cunoscută și sub numele de sindromul Barraquer – Simons, este o boală rară (prevalența 1:1,000,000) caracterizată prin pierderea treptată a grăsimii subcutanate în jumătatea superioară a corpului [1]. Vârsta medie de debut este de șapte ani, iar femeile sunt de 4 ori mai afectate decât bărbații [2]. Majoritatea pacienților prezintă nivel seric scăzut al C3, secundar prezenței factorului nefritic C3 (C3NeF) și aproximativ 25% dintre aceștia dezvoltă boala depozitelor dense (BDD) [1].

## Metodă

Pacient, în vârstă de 53 de ani, hipertensiv de 10 ani, cu afectare a organelor țintă (hipertrofie ventriculară stangă, angiopatie hipertensivă), cu valori necontrolate ale presiunii arteriale (PA), s-a prezentat în serviciul nostru pentru investigarea sindromului nefrotic recent descoperit, asociat cu sediment urinar activ și degradare moderată a funcției rinichilor. Clinic pacientul prezenta lipodistrofie parțială, edeme gambiere și valori mult crescute ale PA (180/110mmHg).



Fig 1. Pacient cu LPD în partea superioară a corpului

## Rezultate

Probele imunologice au fost negative, cu excepția nivelului scăzut al C3. Ecografic s-au decelat rinichi simetrici, de dimensiuni crescute (15cm), cu corticale hiperecogene grad II. Aspectele morfopatologice de la puncția biopsie renală pledează pentru BDD. În serul pacientului am identificat C3NeF și anticorpi anti-FH. Analiza genetică a arătat polimorfisme ale mai multor gene ce codifică factorii ai căii alterne a complementului, dar nu a fost identificată nicio mutație cunoscută a determina BDD.

Pacientul a primit tratament cu micofenolat mofetil (2g/zi) și corticosteroizi (40mg/zi), inițial cu evoluție favorabilă, dar cu recăderea sindromului nefrotic și creșterea creatininei serice la 1 an.

## Rezultate (continuare)

### Biochimie

Creatinină serică (N 0.72-1.2 mg/dL)	<b>1.97</b>
Uree serică (N 10-50 mg/dL)	<b>91</b>
Albumină (N 3.5-5.2 g/dL)	<b>2.88</b>
Colesterol total (N 120-220 mg/dL)	<b>209</b>
C3 (N 0.9-1.8 g/L)	<b>0.08</b>
C4 (N 0.1-0.4 g/L)	0.38

### Examen urinar

RPC	<b>5.9 g/g</b>
RAC	<b>4.2 g/g</b>
Sediment urinar	
Hematii (N<5/mm <sup>3</sup> )	<b>250</b>
Formă	<b>Dismorfe</b>
Leucocite (N<10/mm <sup>3</sup> )	<b>5</b>
Cilindri (N 0/mm <sup>3</sup> )	<b>1 (hialin)</b>

Tabel 1. Investigații paraclinice la internare: sindrom nefrotic cu degradare moderată a funcției rinichilor și C3 scăzut.

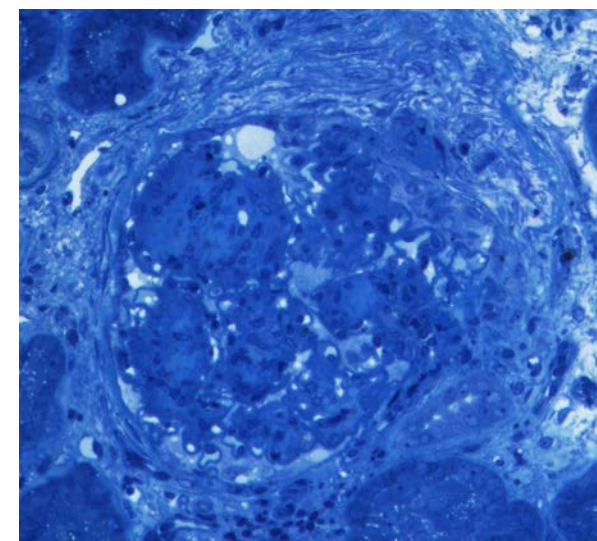


Fig 2. MO - albastru de toluidină 20X: glomerul cu proliferare mezangio-capilară și expansiune matriceală mezangială asociind leziuni de scleroză nodulară segmentară; rare anse capilare permeabile cu pereți mult îngroșați

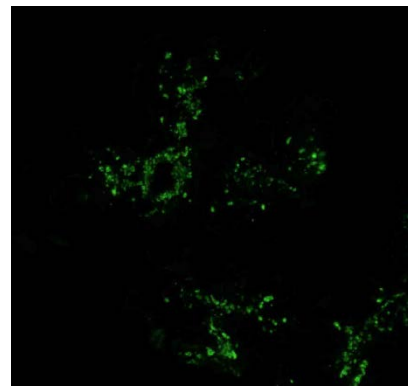


Fig 3. IF - C3c intens pozitiv la nivelul mezangiului și a MBG

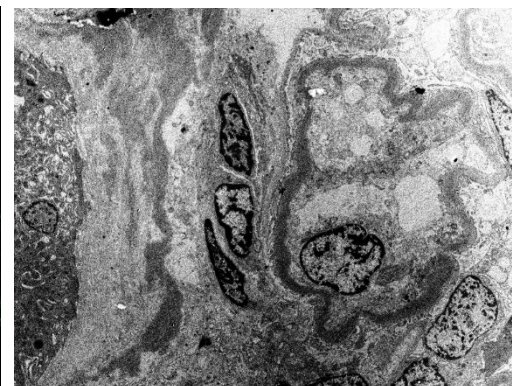
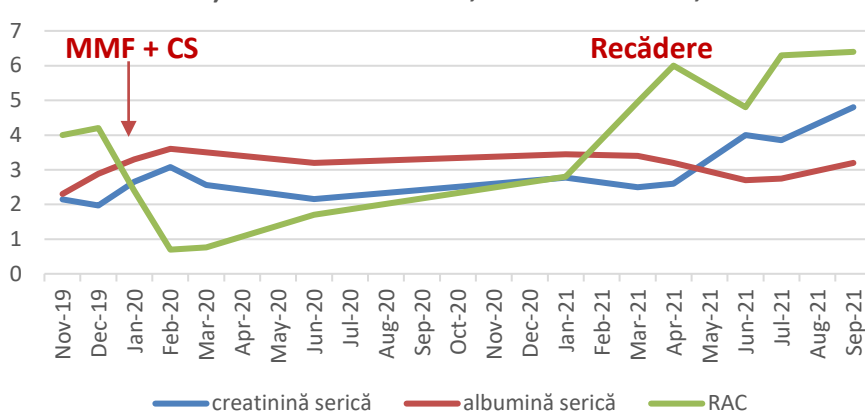


Fig 4. ME - depozite dense intens osmiofile la nivelul MBG și MBT

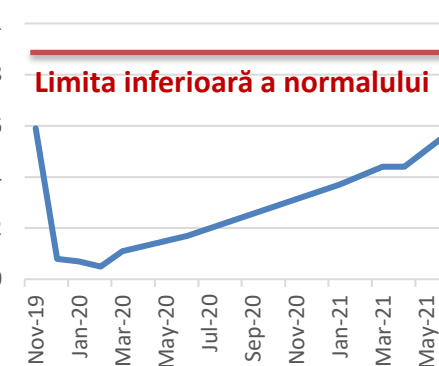


Fig 5. ME – depozite dense intens osmiofile la nivelul MBG

### Evoluție creatinină serică, albumina serică, RAC



### Evoluție C3



## Rezultate (continuare)

Total complement activity, classical pathway (hemolytic test):	<b>11 CH50/ml</b> (ref range 48-103 CH50/ml)
Total complement activity, alternative pathway (WIELISA-Alt):	<b>0 %</b> (reference range 70-105%)
Total complement activity, lectin pathway (WIELISA-LP):	<b>3 %</b> (reference range 70-105%)
Complement C3:	<b>0,08 g/L</b> (reference range 0,9-1,8 g/L)
Complement C4:	<b>0,58 g/L</b> (reference range: 0,15-0,55 g/L)
Anti-factor H IgG autoantibody:	<b>385 (AU/mL, ref &lt;110)</b>
C3-nephritic factor:	<b>12,5 %</b> (ref <10%)

Tabel 2. Evaluarea complementului: Cele 3 căi ale complementului sunt deficitare. C3 foarte scăzut. C4, FI, FB și FH în limite normale. C3NeF și Ac anti-FH prezenți

## Concluzii

Particularitățile cazului sunt

- prezența a două boli rare care probabil au mecanisme fiziopatologice comune – activarea necontrolată a căii alterne a complementului. Adipocitele din partea superioară a corpului secretă cantități mai mari de adipină, un analog al factorului D, ceea ce determină activarea complementului în vecinătatea celulelor grasoase, urmată de distrugerea lor [1];
- sexul pacientului și vârsta la debutul bolii;
- prezența a multiple polimorfisme ale genelor complementului, care împreună cresc riscul de apariție a BDD;
- opțiunile terapeutice limitate (rar BDD răspunde la tratamentul cu imunosupresoare și corticoizi)

Deși nu se cunoaște clar rolul complementului în apariția LPD, prezența acesteia la pacient cu afectare renală ridică suspiciunea de BDD. În plus, BDD reprezintă o provocare pentru clinicieni, deoarece răspunsul la tratamentul imunosupresor este slab, iar prognosticul este rezervat.

## Bibliografie

- A. Garg. Acquired and inherited lipodystrophies. N. Engl. J. Med., 350 (2004), pp. 1220-1234
- A. Misra, A. Peethambaram, A. Garg. Clinical features and metabolic and autoimmune derangements in acquired partial lipodystrophy: report of 35 cases and review of the literature. Medicine (Baltim)., 83 (2004), pp. 18-34