

## A 2-ES TÍPUSÚ CUKORBETEGSÉG, DYSLIPIDAEMIA, PANCREATITIS HÁTTÉRÉBEN ÁLLÓ LEHETSÉGES RITKA OK: FAMILIARIS PARCIALIS LIPODYSTROPHIA. EGY LIPODYSTROPHIA-GYANÚS CSALÁD BEMUTATÁSA.

Dr. Molnár Gergő Attila, Prof. Dr. Nagy Zsuzsanna, Dr. Csajbók Éva, Prof. David Araujo-Vilar, Prof. Dr. Wittmann István

Pécsi Tudományegyetem, KK/ÁOK, II.sz. Belgyógyászati Klinika és Nephrologiai, Diabetológiai Centrum

Szegedi Tudományegyetem, KK, I.sz. Belgyógyászati Klinika

University of Santiago de Compostela, Center for Research in Molecular Medicine and Chronic Disease

Egy 1983-as születésű nőbeteg jelentkezett ambulanciánkon, magas vércukrok illetve gyakori, visszatérő hypoglykaemiák miatt. Anamnézisében 11 éves korában urogenitalis malformatio miatti műtét illetve 2004-ben strabismus miatti műtét szerepel. A 2004-2012. időszak során pancreatitiszes epizódok miatt számos alkalommal kezelték, mindig jelentős hypertriglyceridaemia volt a háttérben. Cukorbetegséget diagnosztizáltak nála 2018-ban és kifejezetten emelkedett inzulinszinteket mértek. Diétás kezelése indult. Korábban fulladás miatt szív CT-je történt, mely coronariabetegséget nem írt le, viszont nagy, fokozott denzitású májat (16 HU) igen. Metformin hasi panaszok és szubjektív hypoérzet-fokozódás miatt nem tudott szedni. Acarbose-t is próbáltak, emellett is inkább nőtt a hypoglykaemiák száma, hasi panaszai voltak. Így jelenleg csak diétát tart, antidiabetikumot nem szed. Fizikálisan kissé Cushingoid arc, törzsre lokalizált elhízás, viszont a végtagokon az izomszövet markáns hiánya, férfias típusú izomzat, kifejezett acanthosis nigricans észlelhető. HbA<sub>1c</sub> értéke 6,2, majd 5,9% volt, triglicerid értéke fibrát + ezetimib mellett 7,6 mM volt, anti-GAD negatív, C-peptid 4,9 ng/ml volt. ACTH, kortizol, renin-aldoszteron, GH, IGF-1 szintek nem mutattak kórjelző eltérést. Endokrinológusunkkal konzultálva, hasi MR vizsgálat történt endokrin térfoglalás (pl. MEN-1) kizárása céljából, ez igen nagy, kifejezetten steatotikus májat (kb. 35-40%-os zsírtartalom), krónikus pancreatitisnek megfelelő eltéréseket írt le. Az index páciens édesanyja is hasonló, jellegzetes fenotípust mutatott, ő ismert cukorbeteg, 2-es típusú diabetesesként kezelt, jelenleg metformin + napi többszöri inzulinkezelésen van. Ennek alapján genetikai ok merült fel a háttérben, melyet erősített az index páciens testvérenek fenotípusa, ő is frissen felismert cukorbeteg, nála metformin kezelést indítottunk. A zsírszövet eloszlása nagyon egyenlőtlen, bőrredő vastagságokat mértünk: biceps: 4mm, triceps: 4mm, subscapularis: 25 mm, supriliacalis: 9 mm, comb: 6mm, vádli: 6mm, haskörfogata 86 cm, csípőkörfogata 87 cm volt. A bőrredőkből standard képletek alapján számítható becsült zsírszázalék (képlettől függően 9,74%, 14,99% ill. 19,69%) jelentősen eltért a bioimpedancián alapuló mérés eredményétől (26,2%), valószínűleg az egyenetlen zsíreloszlás miatt. Etikai bizottsági engedély birtokában az Európai Lipodystrophia Regiszterhez fordultunk, a betegek mintáit genetikai vizsgálatra elküldtük, ezek értékelése, szekvenálása folyamatban van, a külföldi szakértő is megerősítette a familiaris parcialis lipodystrophia alapos gyanúját.

## A POTENTIAL RARE CAUSE IN THE BACKGROUND OF TYPE 2 DIABETES MELLITUS, DYSLIPIDEMIA AND PANCREATITIS: FAMILIAL PARTIAL LIPODYSTROPHY. PRESENTATION OF A FAMILY WITH SUSPECTED LIPODYSTROPHY

Dr. Molnár Gergő Attila, Prof. Dr. Nagy Zsuzsanna, Dr. Csajbók Éva, Prof. David Araujo-Vilar, Prof. Dr. Wittmann István

University of Pécs, Clinical Center/Medical School, 2<sup>nd</sup> Department of Medicine and Nephrology-Diabetes Center

University of Szeged, Clinical Center, 1<sup>st</sup> Department of Medicine

University of Santiago de Compostela, Center for Research in Molecular Medicine and Chronic Disease

A 1983-born female patient presented at our outpatient department because of high glucose values and frequent hypoglycemic episodes. In the past medical history, she had a urogenital malformation operation at the age of 11 and strabism operation in 2004. She was treated several times because of pancreatitis episodes between 2004-2012, in the background severe hypertriglyceridemia was present. In 2018, diabetes was diagnosed, along with severely elevated insulin levels. Dietotherapy was initiated. Because of dyspnea, heart CT was undertaken, no coronary disease, but a highly enlarged liver of especially high density (16 HU) was seen. She could not take metformin because of abdominal complaints and subjective hypoglycemia-feelings, acarbose was also tried, but also led to more frequent hypos and abdominal complaints, thus only treated using diet, but no antidiabetics. On physical examination, slightly Cushingoid face, trunk-localized obesity, absence of fat on the extremities, masculine-type musculature, expressed acanthosis nigricans were noted. Her HbA<sub>1c</sub> value was 6.2, then 5.9%, the triglyceride value was 7.6 mM despite fibrate and ezetimib treatment, anti-GAD was negative, the C-peptide 4.9 ng/ml. ACTH, cortisol, renin-aldosterone, GH, IGF-1 did not indicate any pathology. Upon consultation with our endocrinologist, to exclude endocrine malignancies (like MEN-1), abdominal MRI was requested, that described a very large, highly steathotic liver (approx.. 35-40% fat content), signs of a chronic pancreatitis. The mother of our index patient showed a similar phenotype, she is known type 2 diabetic, currently treated with metformin and MDI insulin. The suspect of a genetic cause was strengthened by the phenotype of the sister of the index case, we initiated metformin. The distribution of body fat is rather uneven, skinfolds were: biceps: 4mm, triceps: 4mm, subscapular: 25 mm, suprailiacal: 9 mm, thigh: 6mm, calf: 6mm, waist circumference 86 cm, hip circumference 87 cm. The body fat content estimated from standard equations (depending on the equation, between 9.74%, 14.99% ill. 19.69%) markedly differed from the result of the bioimpedance-based value (26,2%), due to the uneven fat distribution. Upon permission of the ethical board, we turned to the European Lipodystrophy Register, the samples of the patients have been sent for genetic analysis, sequencing is on the run, and the Spanish collaborator also suggested high probability of familiar partial lipodystrophy.