

IPERCHILOMICRONEMIA

Descrizione

L'iperchilomicronemia è una rara malattia metabolica ereditaria, dovuta all'assenza dell'enzima lipoproteinlipasi. La malattia è caratterizzata da un eccessivo accumulo di chilomicroni nel plasma conseguenti alla elaborazione dei grassi provenienti dalla dieta, e da un corrispondente aumento della concentrazione plasmatica di trigliceridi (superiori a 2000 mg/dl). La concentrazione di lipoproteine a densità molto bassa (VLDL) è normale, permettendo di distinguere la chilomicronemia tipo I da quella di tipo V.

Sinonimi

- Deficit familiare di lipoproteinlipasi
- Iperlipemia mista
- Iperlipidemia tipo V

Segni e sintomi

La malattia è caratterizzata inizialmente da xantoni eruttivi, cioè da noduli giallastri contenenti un fluido lattescendente su una cute eritematosa. Queste lesioni possono variare da 1 a 5 mm di diametro, ma possono anche riunirsi in grappolo e formare placche di maggiori dimensioni. Il numero dei noduli può variare da qualche unità a centinaia: sono generalmente localizzati su glutei, spalle ed estremità, sebbene talvolta si formino anche su volto e mucose. Gli xantoni eruttivi non sono né dolorosi né pruriginosi e i pazienti possono scambiargli per una forma di acne. I noduli compaiono tipicamente in associazione a elevati livelli di trigliceridi ematici e scompaiono quando tali livelli si riducono. Alcuni pazienti soffrono di sintomi gastrointestinali tra cui anoressia, nausea, distensione addominale, diarrea e dolore addominale. Quando i trigliceridi sono particolarmente elevati può verificarsi una pancreatite, talvolta con sanguinamento. In particolare, nei neonati e nei bambini si può rilevare epatosplenomegalia. Nella milza e nel midollo osseo di questi pazienti si possono osservare macrofagi che hanno incorporato i chilomicroni. I reperti oculari comprendono una particolare colorazione "succo di pomodoro" dei vasi retinici; il fundus può apparire rosa pallido. La retina può contenere depositi bianchi di grasso e il circolo può risultare alterato con restringimento dei vasi e sdanguinamento. La acuità visiva può risultarne compromessa.

Eziologia

La malattia è ereditata come carattere autosomico recessivo: l'errore metabolico specifico risiede nel deficit dell'enzima lipoproteinlipasi.

Epidemiologia

L'iperchilomicronemia è presente già alla nascita e colpisce entrambi i sessi in ugual misura: circa 20.000 soggetti negli stati uniti.

Malattie correlate

Il deficit di apolipoproteinemia C- II è una rara malattia autosomica recessiva caratterizzata da un deficit dell'apolipoproteina C-II necessaria per la funzione dell'enzima lipoproteinlipasi. Si osserva un accumulo di chilomicroni ed elevati livelli plasmatici di VLDL e possono verificarsi attacchi di pancreatite ricorrente.

Terapia

Il trattamento principale si basa sulla restrizione dei grassi nella dieta e deve comunque essere mantenuto un adeguato apporto di acidi grassi essenziali e può essere necessario un aumento dei carboidrati. Se il paziente può tollerare un supplemento di trigliceridi a media catena il trattamento dietetico può essere semplificato. Andrebbe scoraggiato l'uso di bevande alcoliche ed evitato l'uso di farmaci come gli estrogeni, che intervengono nella sintesi dei trigliceridi. Durante la gravidanza è necessario un attento controllo della dieta ed è indispensabile, per le famiglie dei pazienti, la consulenza genetica.