



Giornata mondiale dedicata alla consapevolezza sulle **LIPODISTROFIE** 2025

Instant book dedicato al Congresso Nazionale
“Il paziente con lipodistrofia. Dal
sospettodiagnostico alla presa in carico
multidisciplinare”
svoltosi a Milano il 31 gennaio 2025.



Sommario

Introduzione	3
Lipodistrofie: quando manca il tessuto adiposo Intervista al prof. Ferruccio Santini	4
L'attenzione va posta sin dalla prima infanzia Intervista al prof. Marco Cappa	6
La diagnosi arriva da un esame clinico accurato e dalla conoscenza della malattia Intervista alla dott.ssa Alessandra Gambineri	8
Un libro di ricette per rendere più sana (e gustosa) la vita dei pazienti Intervista a Matia Barciulli	10
Ricerca e attenzione ai pazienti: l'impegno di Chiesi Global Rare Diseases Intervista a Enrico Piccinini	12



Introduzione

Le lipodistrofie rappresentano un ampio ed eterogeneo gruppo di malattie rare definite dalla mancanza più o meno estesa di tessuto adiposo sottocutaneo, in assenza di uno stato di deprivazione nutrizionale o di accentuato catabolismo. In base alla perdita del tessuto adiposo si riconoscono forme generalizzate o parziali mentre in base all'eziologia si distinguono forme congenite e acquisite.

Le lipodistrofie sono poco note sia agli specialisti che ai medici di medicina generale e ai pediatri di libera scelta; a ciò contribuisce la loro eterogeneità fenotipica che concorre al ritardo diagnostico e ad un ritardo nell'inizio della terapia, con conseguenze negative sulla qualità di vita dei malati. Per questo motivo è fondamentale diffondere la conoscenza della malattia, attraverso la creazione di eventi formativi ad hoc e la creazione di una rete assistenziale a livello nazionale, coordinata dai centri di riferimento.

Il 31 marzo di ogni anno ricorre la Giornata mondiale della lipodistrofia, promossa dall'Organizzazione Europea per le Malattie Rare (EURORDIS) e dalla Federazione Spagnola per le Malattie Rare (FEDER) e sviluppata in coordinamento con l'Alleanza Iberoamericana per le Malattie Rare (ALIBER), la Rare Diseases International (RDI), la Sociedad Española de Lipodistrofias (SEL) e lo European Consortium for Lipodystrophies (ECLIP).

L'iniziativa si propone di promuovere la conoscenza delle lipodistrofie, di sensibilizzare la comunità sulle ricadute della malattia in termini di salute pubblica, di mettere in atto azioni che aiutino in ambito sociale i pazienti e le loro famiglie.

In Italia da qualche anno è attiva l'associazione [AILIP](#), che si adopera affinché sul territorio nazionale le persone con lipodistrofia possano avere accesso alle cure migliori.

In occasione della Giornata mondiale delle lipodistrofie 2025, l'Osservatorio Malattie Rare (OMaR) ha realizzato, grazie al contributo incondizionato di Rare Diseases Chiesi Italia, questo instant book **del primo congresso Nazionale dedicato alle lipodistrofie. Il congresso, intitolato "Il paziente con lipodistrofia. Dal sospetto diagnostico alla presa in carico multidisciplinare" si è svolto a Milano il 31 gennaio 2025. Sono stati ben 90 i clinici che si sono riuniti per discutere, confrontarsi e aggiornarsi su queste malattie.**

L'evento, **realizzato con il contributo incondizionato di Rare Diseases Chiesi Italia e con la direzione scientifica del Professore Ferruccio Santini**, ha coinvolto numerosi medici specialisti e biologi, con l'obiettivo di affrontare gli aspetti legati alla complessità della malattia e di condividere le esperienze derivanti dalla pratica clinica quotidiana.

Lipodistrofie: quando manca il tessuto adiposo

Prof. Ferruccio Santini (Pisa): "Conoscere la malattia è fondamentale per 'riconoscerla' e fare diagnosi



La lipodistrofia, una malattia rara caratterizzata dalla mancanza di tessuto adiposo sottocutaneo, è stata al centro dell'incontro organizzato a Milano il 31 gennaio dal titolo "Il paziente con Lipodistrofia - Dal sospetto diagnostico alla presa in carico multidisciplinare", sotto la direzione scientifica di Ferruccio Santini, Professore Ordinario di Endocrinologia presso l'Università degli Studi di Pisa.

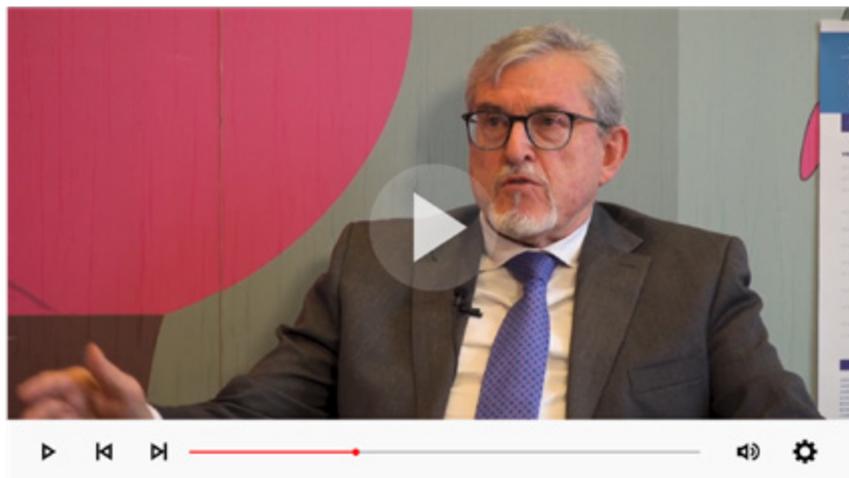
È stato lo stesso Professor Santini a spiegare cosa sono le lipodistrofie. "Si tratta di un gruppo eterogeneo di malattie rare del metabolismo caratterizzate dalla mancanza di tessuto adiposo sottocutaneo il quale risulta primitivamente ammalato", afferma ai microfoni dell'Osservatorio Malattie Rare. ["Siamo soliti considerare il grasso corporeo un nemico dato che uno dei problemi più rilevanti che colpisce la società moderna è l'obesità."](#) In realtà il tessuto adiposo svolge numerose funzioni" continua il Professore: "rappresenta la principale fonte di riserva energetica, agisce come organo endocrino mediante la produzione di specifici ormoni che intervengono nella regolazione del comportamento alimentare e nell'omeostasi glicolipidica, fornisce protezione meccanica agli organi sottostanti e interviene nella risposta immunitaria, contribuisce alla regolazione della temperatura corporea e svolge un ruolo importante nell'aspetto estetico della persona. La diagnosi di lipodistrofia non è necessariamente complessa se conosciamo la malattia. Spesso i medici hanno sentito parlare della malattia solo durante i loro studi ma non hanno approfondito l'argomento e soprattutto non hanno mai avuto occasione di visitare i pazienti". Quindi "conoscere la lipodistrofia è la parte più importante" spiega il Prof Santini, "dopodiché l'osservazione clinica è fondamentale per porre sospetto di malattia". "Ci sono situazioni che agevolano la diagnosi, tra cui il riscontro di valori particolarmente elevati di alcuni parametri, come i trigliceridi, in persone non obese, o la presenza di disturbi del ciclo mestruale nella donna", puntualizza Santini. "Questi criteri aggiuntivi, unitamente al quadro clinico del paziente, consentono di porre il sospetto di lipodistrofia. Il sospetto richiede poi una serie di conferme, tra cui il dosaggio di ormoni specifici unitamente alla ricerca delle possibili anomalie genetiche che ne caratterizzano alcuni sottotipi". Nell'ottica di divulgare la conoscenza della malattia" continua Santini "abbiamo sfruttato molteplici opportunità per illustrarne le caratteristiche distintive, organizzando anche corsi residenziali presso il

nostro centro, cui hanno partecipato diversi colleghi interessati provenienti da varie parti d'Italia. Attraverso queste occasioni si è creata nel tempo una rete che anche se non formalizzata, ci ha consentito di mettere insieme numerose persone che oggi conoscono la malattia, se ne interessano e seguono i pazienti. Gli specialisti del nostro Centro collaborano attivamente con i medici del territorio per l'inquadramento del paziente. Una volta effettuata la diagnosi di malattia, impostato il percorso diagnostico-terapeutico, il paziente viene affidato nuovamente ai medici di riferimento affinché possano continuare a seguirlo, mentre il nostro centro rimane come punto di riferimento". "Riferirsi ai centri esperti" prosegue il Professor Santini, "consente l'inserimento dei pazienti nel Registro Europeo realizzato dai professionisti che appartengono al Consorzio Europeo delle Lipodistrofie, un gruppo di esperti costituito diversi anni fa per scambiare idee e conoscenze sulla malattia. Il Registro, che raccoglie un'ampia casistica a livello multinazionale, non solo ci fornisce dati sulla prevalenza della malattia ma ci consente di definirla meglio e di capire le risposte alle varie terapie."

È possibile guardare l'intervista completa al prof. Santini a questo link:
<https://youtu.be/-AVr7vhkJ-w>

L'attenzione va posta sin dalla prima infanzia

Prof. Marco Cappa (Roma): "Il pediatra deve sempre essere attento ad ogni minimo particolare e svolgere un completo e dettagliato esame obiettivo sul paziente"



La [lipodistrofia](#) è una condizione rara e variegata, non facilmente distinguibile dal diabete dal momento che la comparsa della patologia si accompagna spesso a una netta alterazione del metabolismo del glucosio. All'incontro "Il paziente con Lipodistrofia - Dal sospetto diagnostico alla presa in carico multidisciplinare", organizzato a Milano a fine dello scorso gennaio con il contributo incondizionato di Rare Diseases Chiesi Italia, la lente di ingrandimento si è posata proprio sulla relazione tra queste due malattie e sull'impatto del diabete nei bambini e negli adolescenti affetti dalle lipodistrofie.

Esistono, infatti, forme differenti di lipodistrofia: totale (di tipo congenito o acquisito) e parziale, con forme familiari e acquisite da non confondere proprio con i segni del diabete. "Alcune lipodistrofie, dette neonatali, si manifestano sin dalla nascita con una sintomatologia piuttosto chiara [gravi perdite di grasso sottocutaneo a livello di faccia, tronco e arti, muscoli in evidenza, persino irtutismo e ispessimento della cute, N.d.R.]", afferma il professor Marco Cappa, Responsabile dell'Unità di Ricerca e Terapie Innovative nelle Endocrinopatie presso l'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, riferendosi alle forme generalizzate o totali che possono comportare anche epatomegalia, ipertensione, complicazioni renali e forme di insulino-resistenza. "Poi ci sono le forme parziali che insorgono più frequentemente intorno alla pubertà quando i bambini sperimentano la perdita di tessuto adiposo". Ciò rende queste forme ancora più difficili da diagnosticare: infatti, la muscolatura non è particolarmente in evidenza come accade invece nelle forme totali e anche l'ingrossamento del fegato (epatomegalia) non sempre è presente, mentre si riscontrano insulino-resistenza, iperglicemia e ipertrigliceridemia (aumento dei trigliceridi nel sangue). La diagnosi differenziale con altre malattie deve essere posta al più presto.

"[Le forme neonatali vanno distinte dal diabete neonatale o dal cosiddetto leprecaunismo](#)", afferma ancora Cappa. "Quelle parziali molte volte vengono confuse con la malattia di Cushing, con il gigantismo o l'acromegalia. Oppure con patologie epatiche, fra cui la steatosi epatica isolata". Distinguere le lipodistrofie dal diabete mellito o da queste altre forme di malattia - che prevedono percorsi di cura differenti - serve a prendere in carico per tempo i pazienti e avviarli alla terapia che, sostanzialmente è di tipo dietetico con la riduzione dei trigliceridi a media catena. Ma come è possibile farlo?

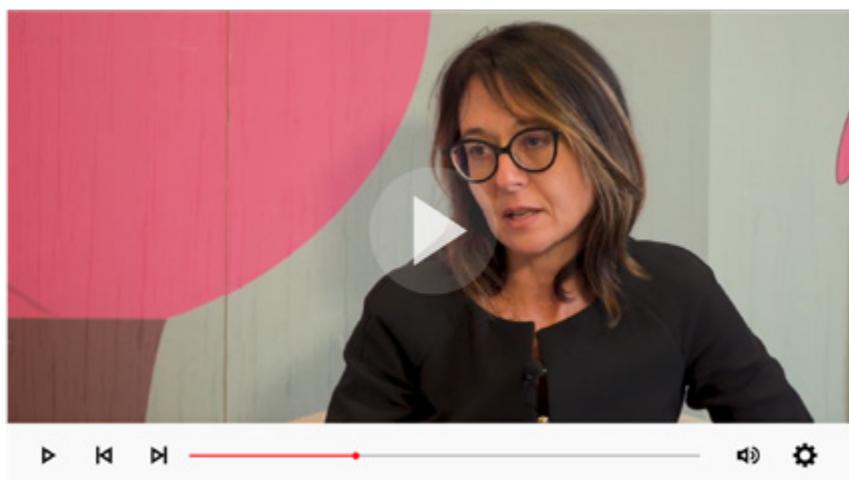
“Il pediatra deve effettuare al bambino una visita scrupolosa, guardandolo attentamente dalla punta dei piedi alla testa, in modo da potersi rendere conto se possieda delle caratteristiche in grado di far sospettare una lipodistrofia”, spiega l'esperto romano. “Per fare ciò serve tempo e occorre essere attenti ai minimi particolari”. A volte è sufficiente saper misurare il tessuto adiposo con un plicometro o palpare l'addome per capire se è troppo gonfio rispetto agli arti superiori o inferiori. In assenza di test diagnostici specifici il pediatra deve considerare le alterazioni del metabolismo dei lipidi e del glucosio e svolgere un attento esame obiettivo: in caso di sospetto il paziente deve essere inviato quanto prima presso un centro specializzato.

È possibile guardare l'intervista completa al **prof. Cappa** a questo link:

https://www.youtube.com/watch?v=Z5x6t-_uwXY

La diagnosi arriva da un esame clinico accurato e dalla conoscenza della malattia

Dott.ssa Alessandra Gambineri (Bologna): "Il percorso diagnostico-terapeutico assistenziale va costruito intorno al caregiver che si fa carico del malato"



Il Congresso "Il paziente con Lipodistrofia - Dal sospetto diagnostico alla presa in carico multidisciplinare" ha dato modo ai medici specialisti nei diversi settori interessati da questo gruppo di malattie di riunirsi e tracciare un profilo che dalla diagnosi si è poi spostato sulla terapia e sulla corretta presa in carico dei malati.

Se la seconda parte dell'evento è stata improntata sulla presentazione dei casi clinici - indispensabili per la formazione dei nuovi medici - nella prima è, invece, emersa la poliedricità di queste malattie, così differenti da una forma all'altra ma che bisogna conoscere per accelerare il processo di diagnosi. "Le lipodistrofie parziali implicano una perdita parziale di tessuto adiposo sottocutaneo che interessa solo alcune parti del corpo (soprattutto tronco e arti)", precisa la dottoressa Alessandra Gambineri, dell'U.O.C. di Endocrinologia, Prevenzione e Cura del Diabete dell'IRCCS Policlinico S. Orsola di Bologna. "Le forme generalizzate, al contrario, prevedono una perdita totale che può essere evidente sin dalla nascita oppure iniziare in un dato momento della vita [soprattutto la pubertà, N.d.R.] e poi progredire nel tempo. La differenza nell'entità della perdita del grasso si riflette sulla gravità clinica della malattia e sulle sue complicanze".

Se le lipodistrofie possono essere definite "patologie dai mille volti", occorre dotarsi di percorsi ben stabiliti attraverso cui inquadrarle e definirle con precisione, distinguendole ad esempio dalla [sindrome di Cushing](#), dall'acromegalia o dall'iperplasia surrenale congenita. "Alla base del percorso si colloca l'esame obiettivo in cui visitare il paziente mediante il ricorso a test, come la plicometria", precisa Gambineri. "In seconda battuta subentrano gli esami di laboratorio di primo livello, con il dosaggio dei valori di trigliceridi, glucosio, insulina e funzionalità epatica mediante cui rilevare eventuali alterazioni metaboliche". Tra gli esami ematochimici di secondo livello ci sono i dosaggi di adiponectina e leptina i quali però, oltre a non essere diffusamente disponibili nei laboratori, devono essere richiesti solo in presenza di un sospetto concreto di lipodistrofia. "Gli esami strumentali radiologici o l'ecografia del fegato sono di supporto alla valutazione che, in ultima istanza, prevede l'esecuzione di test genetici [le lipodistrofie congenite sono ereditate con tratto autosomico recessivo, N.d.R.]".

[Riconoscere anche le forme meno gravi di malattia](#) è essenziale per costruire un percorso

- diagnostico-terapeutico assistenziale che al centro colloca il caregiver. “Da qui partono le
- relazioni multidisciplinari con gli specialisti che nel caso della lipodistrofia sono rappresentati
- da cardiologi, nefrologi, neurologi, radiologi, epatologi e diabetologi”, conclude Gambineri.
- “Non deve mancare la possibilità di interfacciarsi con queste specialistiche ma senza
- dimenticare la figura del caregiver che, insieme al medico di riferimento, gestisce in ogni
- momento il paziente a 360 gradi”.

È possibile guardare l'intervista completa alla **dott.ssa Gambineri** a questo link:

<https://www.youtube.com/watch?v=Nt7E6seII4>

Un libro di ricette per rendere più sana (e gustosa) la vita dei pazienti

Matia Barciulli (Pisa): *“Ho pensato di sfruttare la mia professione e usare la mia esperienza per portare un contributo a tutte le persone che vivono con questa malattia”*



La carriera di Matia Barciulli, chef ed esperto di olio extravergine d'oliva, è costellata di successi raggiunti con grande fatica e tanto impegno: una stella Michelin ottenuta all'Osteria di Passignano al termine di un lungo percorso di viaggio e di studio nel mondo del cibo, la collaborazione con la trasmissione di Antonella Clerici “La prova del cuoco” e l'Oscar Europeo dell'Olio Extravergine che ogni anno celebra i migliori olii d'Europa. Tuttavia, uno dei traguardi di cui Matia va più fiero è un libro di ricette dedicato espressamente alle persone che vivono con la [lipodistrofia](#) e presentato nel corso dell'evento “Il paziente con Lipodistrofia - Dal sospetto diagnostico alla presa in carico multidisciplinare” svoltosi lo scorso fine gennaio ai Milano.

All'evento ha preso parte anche l'[Associazione Italiana Lipodistrofie \(AILIP\)](#) di cui Matia fa parte da quando a suo figlio Jacopo è stata diagnosticata la malattia. “Vivere al fianco di un bambino che vive con una sindrome così rara ti porta ad affrontare anche il tema dell'alimentazione”, afferma Matia, caregiver e associato AILIP. “Perciò ho pensato di portare il contributo della mia professione e, sfruttando la mia esperienza di chef, abbiamo realizzato il ricettario, uno strumento rivolto non solo a mio figlio ma a tutti e a tutte coloro che hanno a che fare con questa malattia, dal momento che quando le lipodistrofie entrano in casa ad ammalarsi è tutta la famiglia mai un elemento solo”. Infatti, alcune lipodistrofie sono diagnosticate sin dai primi mesi di vita e tocca ai genitori farsi carico dell'alimentazione dei figli, riducendo la quantità di cibo durante i pasti (ma aumentandoli di frequenza) e, soprattutto, facendo meno uso di grassi polinsaturi.

Non tutti hanno la fortuna di avere un papà come Matia che conosce bene gli alimenti e li combina con intelligenza e attenzione, perciò molte famiglie con persone che vivono con la lipodistrofia possono vivere con difficoltà e preoccupazione il momento del pasto: il ricettario nasce in prima battuta per comprendere meglio i cibi, capire quelli più adatti e per utilizzarli in maniera congrua, senza rinunciare a un tocco di fantasia e di colore, restituendo allegria a un momento che rischia altrimenti di diventare problematico. “Dopo la diagnosi di lipodistrofia mi sono reso conto che la vita mi aveva fornito gli strumenti per mettere meglio a frutto l'esperienza di chef, appassionato di olio extravergine di oliva e comunicatore”, spiega ancora Matia. “Mangiare sano non significa per forza mangiare triste

o senza gusto ma scegliere gli ingredienti giusti, combinandoli in modo corretto e con un pizzico di creatività”.

“La vera difficoltà che si trovano a vivere le famiglie in cui è presente la lipodistrofia consiste nel far conoscere agli altri la malattia”, riprende pensando alla propria esperienza di padre. “La mancanza di conoscenza deve essere combattuta continuamente con enorme investimento di energia ma per noi famiglie più si parla di queste realtà e condizioni sconosciute, meglio è. Perché spesso abbiamo paura di non esser accettati dalla società”. L'estrema magrezza corporea, infatti, è un segno esteriore evidente nei pazienti che può suscitare perplessità, paura e disagio - specialmente nei bambini - perciò occorre lavorare alla creazione di una sensibilità collettiva che, senza pietismi o vittimismo, evochi il rispetto per tutti. “La lipodistrofia è una malattia molto insidiosa perché il grasso corporeo non va dove dovrebbe e ciò impone di consumare alimenti che abbiano un preciso contenuto nutritivo”, conclude Matia. “Ridurre il più possibile il grasso animale, scegliere olii di alta qualità, abbassare il livello degli zuccheri è importantissimo; ma queste regole valgono per tutti, non solo per i malati di lipodistrofia. Io e mia moglie stiamo preparando nostro figlio a diventare un adulto consapevole, in grado di fare scelte precise e convincenti. Ciò non significa che dovrà privarsi del gusto della vita ma imparare a dosare i piaceri del cibo”. Non è una cura definitiva ma, in attesa che la ricerca scientifica avanzi ogni giorno, offrendo sempre più speranza per il futuro, è il modo migliore per prevenire gli effetti della malattia.

È possibile guardare l'intervista completa a **Matia Barciulli** a questo link:

<https://www.youtube.com/watch?v=ISoJ9CEWmf0>

Ricerca e attenzione ai pazienti: l'impegno di Chiesi Global Rare Diseases

Enrico Piccinini (Chiesi): "Investiamo per disporre di nuove soluzioni terapeutiche attraverso cui migliorare quelle attuali e portare ai pazienti vantaggi in termini di qualità della vita"



Medici esperti della patologia, specialisti di tutte le discipline uniti da un approccio interdisciplinare a malattie rare e complesse, ma anche Associazioni di pazienti e aziende farmaceutiche. Le [lipodistrofie](#) si affrontano insieme. È il messaggio che emerge dall'evento "Il paziente con Lipodistrofia - Dal sospetto diagnostico alla presa in carico multidisciplinare", organizzato da Chiesi Global Rare Diseases a Milano lo scorso 31 gennaio. Alla presenza di oltre ottanta tra i maggiori esperti di questo frastagliato gruppo di malattie metaboliche sono stati discussi aspetti medici e scientifici insieme alla necessità di organizzare percorsi mirati di diagnosi e cura, senza trascurare l'impegno a costruire una Rete di cui possano far parte i pazienti. In ciò il ruolo delle aziende non è mai secondario.

"Chiesi Global Rare Disease dispone di un portafoglio di dieci prodotti per trattare dodici patologie", precisa Enrico Piccinini, Senior Vice President, EU & International presso Chiesi Global Rare Diseases. "È il risultato di anni di proficua collaborazione tra tutti noi e la società. Ma esprime anche il senso di urgenza che si avverte quando parliamo di malattie rare, considerato l'impatto che esse esercitano sulla vita dei malati". La multinazionale italiana investe circa un quarto dei propri ricavi nella ricerca scientifica, lavorando all'elaborazione di soluzioni terapeutiche innovative per un ampio ventaglio di patologie, con l'obiettivo finale di alzare il livello di efficacia e sicurezza degli attuali programmi di cura e migliorare la qualità della vita di chi convive con una malattia rara.

Un percorso che passa dal progresso scientifico di cui Chiesi si fa interprete e in cui crede da sempre. "La ricerca deve essere orientata alle necessità dei pazienti che spesso non trovano risposta o che richiedono interventi migliorativi", prosegue Piccinini. "Per raggiungere questo obiettivo bisogna lavorare con i pazienti fin dal primo momento, ponendosi traguardi importanti per la loro qualità di vita e superando gli ostacoli che le lipodistrofie spesso sollevano". La perdita di tessuto adiposo diffusa a tutto l'organismo o concentrata in alcune parti di esso si abbina ad alterazioni metaboliche del sistema glucidico e lipidico e a una pletora di segni che colpiscono in maniera gravosa la quotidianità dei malati e delle loro famiglie. "Il fine che ci poniamo implica anche un adattamento dei sistemi regolatori, con l'elaborazione di strumenti di valutazione specifici per i prodotti e lo sviluppo di un'attenzione

speciale alle patologie rare. Al contempo serve riguardo dal punto di vista sociale per fare in modo che l'innovazione trovi un ambiente fertile in cui svilupparsi". Infine, la risposta ai bisogni insoddisfatti della comunità dei malati potrà giungere dall'allineamento dei bisogni medico-scientifici con le prospettive di sviluppo economico generali.

"Nel frattempo Chiesi è impegnata nel fare divulgazione su patologie rare come le lipodistrofie, organizzando eventi a cui invitare i clinici che portano i dati più rilevanti e aggiornati riguardo a queste patologie", conclude Piccinini. "Le lipodistrofie devono essere indagate sul piano tecnico scientifico ma dobbiamo ascoltare i pazienti, raccontare le loro storie e portarle alle istituzioni di modo che possano rendersi conto di che cosa voglia dire convivere con questo tipo di patologia e poi, tutti insieme, creare soluzioni per farvi fronte".

È possibile guardare l'intervista completa a **Enrico Piccinini** a questo link:

<https://youtu.be/gAa2DwKE-y4>

Giornata mondiale dedicata alla consapevolezza sulle **LIPODISTROFIE** 2025

Un progetto OMaR realizzato con il contributo incondizionato di



© Osservatorio Malattie Rare 2024

Tutti i contenuti della pubblicazione sono stati redatti nell'ambito dell'attività giornalistica della testata Osservatorio Malattie Rare.