

ESTRATTO DA:

RIVISTA ITALIANA DI CHIRURGIA PLASTICA

UN RARO CASO DI SINDROME DI BARRAQUER-SIMON

(Descrizione, diagnosi differenziale e terapia chirurgica)

P. SANTANCHÈ - C. BONARRIGO

Milano

Vol. 23, fasc. 3, 1991



UN RARO CASO DI SINDROME DI BARRAQUER-SIMON

(Descrizione, diagnosi differenziale e terapia chirurgica)

P. SANTANCHÈ - C. BONARRIGO

Milano

SUMMARY

A rare case of Barraquer-Simon Syndrome.

We describe a rare case of cefalothoracic progressive lipodystrophy (Barraquer-Simon syndrome) we observed in a 16 years old girl.

This disease generally appears, mainly in females, in childhood or in pre-adolescence. It progressively causes the disappearance of hypodermic fat tissue in the upper part of the body with a noteworthy antiaesthetical result. Etiology is unknown and pathogenesis is still under debate. Differential diagnosis is to be made within the group of lipodystrophies.

The young girl of whom we report has been treated with multiple fat injections of the face during different procedures. Results have been satisfactory both for the patient and for the surgeon.

In this paper we discuss the advantages of this technique in the management of localized minus of facial and body subcutaneous tissues.

INTRODUZIONE

Descriviamo un caso di lipodistrofia in una ragazza, presentatasi alla nostra osservazione all'età di 16 anni, che abbiamo trattato con la tecnica del lipofilling.

ANAMNESI ED ESAME OBIETTIVO

La paziente ha mostrato uno sviluppo normale fino all'età di circa tre, quattro anni.

A quell'epoca si è cominciato a notare un progressivo dimagrimento della metà superiore del corpo, e soprattutto del viso, che contrastava sempre di più con l'aspetto florido dei glutei e degli arti inferiori.

La situazione è rimasta stazionaria fino alla pubertà, epoca di ripresa evolutiva del processo, dopodiché il quadro si è ulteriormente demarcato: il pannicolo adiposo del viso è andato progressivamente riducendosi fino a conferirgli un aspetto scheletrico: la regione zigomatica è priva della naturale proiezione, la regione geniena si presenta profondamente incavata e il solco naso-genieno è notevolmente approfondito. La pelle del viso risulta in eccesso rispetto alla sua funzione di copertura del contenuto sottostante. An-

Giunto in Redazione: 5-7-1991.

che dal torace, dal dorso, dagli arti superiori e dall'addome è scomparsa ogni traccia di adipe; persino le mammelle sono costituite esclusivamente da tessuto ghiandolare.

Un'Eco tissutale ha dimostrato una marcata atrofia dell'adipe sottocutaneo variabile a seconda dei distretti.

I dati precisi attestano: 3 mm di spessore nelle zone periauricolari destra e sinistra; 1,6 mm in zona sottoclaveare sinistra e 1,8 mm a destra; 0,4 mm nella zona sottocostale laterale sinistra e 0,4 mm in quella destra; 0,9 mm nelle zone del m. retto sinistro e destro; 3 mm nella zona del monte di Venere; 6,9 mm nella zona del gluteo sinistro e 5,6 mm a destra; 12,6 mm nell'interno coscia sinistro e 9,1 mm a destra.

Gli arti inferiori risultano per contro normalmente sviluppati anche nella loro componente adiposa, mostrando anzi una discreta ipertrofia della stessa, diffusa sull'intero arto (gluteo, coscia, ginocchio, polpaccio, caviglia).

Lo screening ematochimico della paziente attesta l'assenza di alterazioni nei risultati delle analisi effettuate, presentando un quadro metabolico generale perfettamente normale.

Gli unici valori che si discostano dalla normalità risultano essere i livelli di colesterolo totale) 95 mg/dl. v.n. = 74-172 mg/dl).

Radiografie del capo, del collo e del torace, eseguite nelle proiezioni standard, mostrano un normale sviluppo della struttura ossea (persiste peraltro una scarsa pneumatizzazione delle cavità paranasali). La xeroradiografia del capo conferma questa diagnosi e inoltre attesta l'assenza di alterazioni delle parti molli, anche in relazione alle difficoltà tecniche di effettuare

incidenze tangenziali per sovrapposizione di campi ossei.

Elettromiografie eseguite su alcuni muscoli facciali bilateralmente attestano l'assenza di segni elettrici di sofferenza della massa muscolare. I muscoli esaminati sono: l'orbicolare dell'occhio, il quadrato e l'orbicolare del labbro superiore, il triangolare del mento.

La paziente riferisce di aver sempre seguito una dieta abbondante, variata e completa.

DIAGNOSI DIFFERENZIALE

In base all'anamnesi raccolta, all'esame obiettivo e alle indagini strumentali è stata posta diagnosi di lipodistrofia parziale progressiva di tipo cefalo-toracico, o sindrome di Barraquer-Simon.

Diconsi lipodistrofie le patologie che portano ad atrofia del tessuto adiposo sottocutaneo. Fino a non molti anni fa venivano tutte riunite sotto il termine di « diabete lipoatrofico », ed è solo dell'ultimo decennio la proposta di una classificazione che riconosca a ciascuna forma la propria individualità gnoseologica.

Le lipodistrofie si dividono in: generalizzate, parziali, localizzate. La sindrome di Barraquer-Simon è una rara forma di lipodistrofia parziale acquisita, ad eziologia ignota e sulla cui patogenesi si fanno solo ipotesi.

Insorge generalmente tra i 5 e i 15 anni e nella maggior parte dei pazienti fa seguito ad una affezione acuta (morbillo, parotite, tonsillite recidivante). È bilaterale e simmetrica nel 90% dei casi, coinvolge inizialmente sempre il viso, dove può rimanere localizzata per anni oppure subito progredire a coinvolgere gli arti superiori e il tronco fino all'addome, ove comunque sempre si ferma. Si presenta in due modi: con ipertrofia del tessuto



Fig. 1. — La paziente a 11 mesi: la situazione è ancora normale.

Fig. 2. — La paziente a 2 anni e 4 mesi: situazione ancora normale.

Fig. 3. — La paziente a 10 anni: si denota lo svuotamento del viso.

sottocutaneo adiposo della metà inferiore del corpo (tipo Laignel-Lavastine e Viard) oppure senza (tipo Weir-Mitchell).

La maggior parte dei pazienti colpiti da tale sindrome presenta ipocomplemen-

temia con attivazione della via alternativa del Complemento (diminuzione di C3 sierico) e presenza di Fattore Nefritico (C3NeF) nel sangue. In una notevole parte di questi soggetti concomita una



Fig. 4. — La paziente a 16 anni, situazione preoperatoria. Di fronte.

Fig. 5. — La paziente a 16 anni: situazione preoperatoria. Di lato.

glomerulonefrite membranoproliferativa di tipo II, anche clinicamente inapparente (dimostrata con biopsia renale percutanea e visualizzazione in Microscopia Elettronica di ispessimenti omogenei nelle membrane basali, classificati come depositi di C3 all'Immunofluorescenza). La presenza di C3NeF nel sangue ha fatto nascere l'ipotesi di una malattia autoimmune diretta contro la C3-convertasi della via alterna. Questo predisporrebbe ad infezioni virali responsabili (tramite attivazione dei meccanismi immuni) della lipodistrofia e della glomerulopatia.

Esistono peraltro anche pazienti con segni clinici di patologia renale ma con sierologia normale e pazienti con alterazioni sieriche e renali ma senza lipodistrofia.

La relazione tra diminuzione di C3 sierico, presenza di C3NeF, glomerulonefrite e lipodistrofia pertanto non è chiara.

La glomerulopatia può essere precipitata dall'uso di pillole anticoncezionali, gravidanze, uso dei derivati ergotaminici.

Questi dati comunque rappresentano un valido ausilio diagnostico, in quanto permettono una chiara diagnosi differenziale con le altre forme di lipodistrofia, le quali non concomitano mai con alterazioni renali e/o del Complemento.

Le altre forme maggiori di lipodistrofia con cui fare diagnosi differenziale sono: la lipodistrofia parziale congenita o « face-sparing lipodystrophy », a trasmissione genetica autosomica dominante, sempre accompagnata da dislipidemia e spesso da diabete insulinoresistente ma che spesso resta misconosciuta in quanto risparmia il volto; le forme di lipodistrofia generalizzata (sindrome di Berardinelli-Seip congenita e sindrome di Lawrence-Seip congenita e acquisita) in cui coesistono diabete insulinoresistente, spesso deficienza

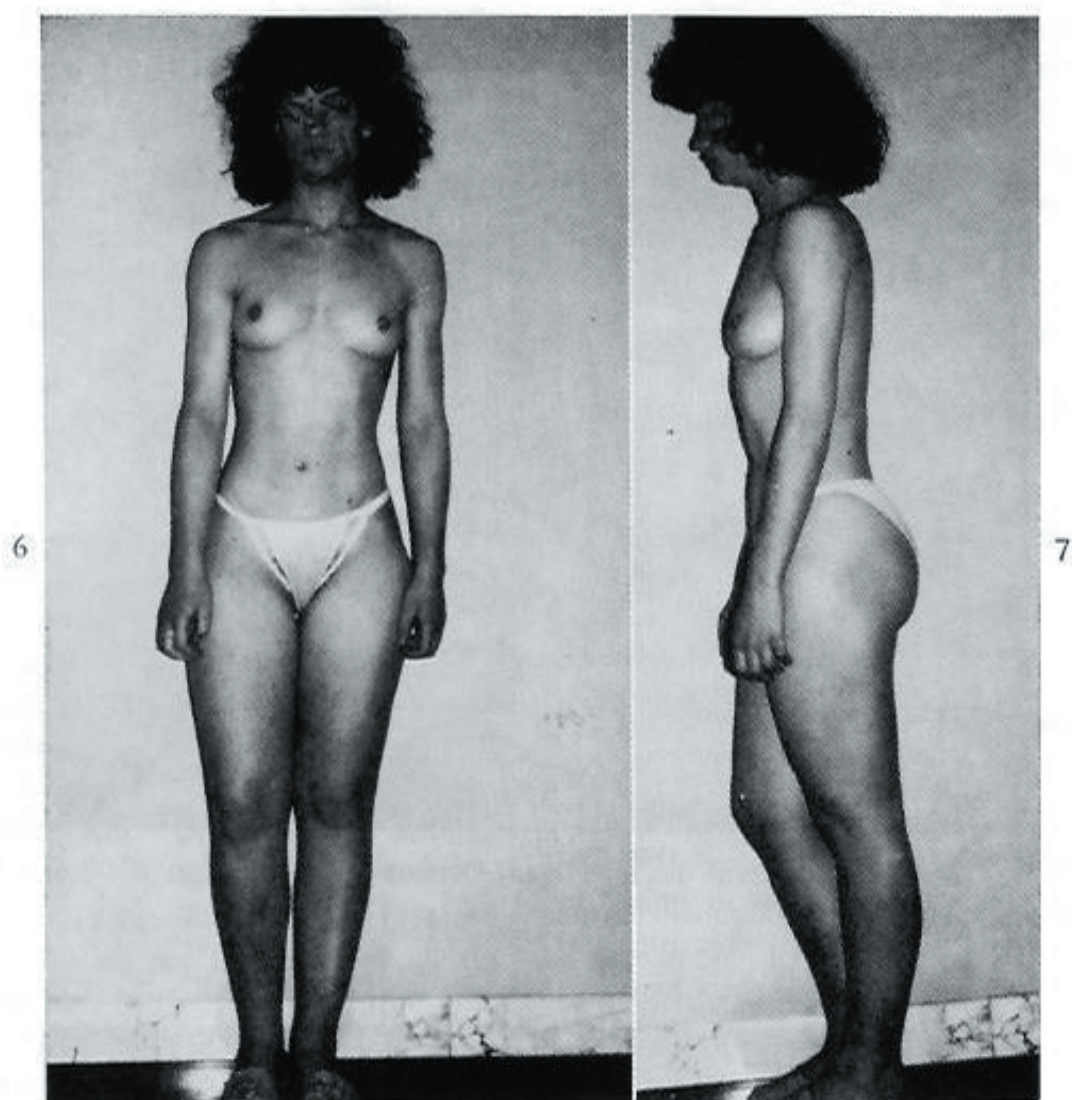


Fig. 6. — La paziente a figura intera. Di fronte.

Fig. 7. — La paziente a figura intera. Di lato.

mentale per lesioni del pavimento del terzo ventricolo diencefalico o disfunzioni dell'asse ipotalamico-ipofisario, ipermetabolismo, ipertrigliceridemia, epatomegalia con steatosi, accelerato accrescimento diafisario e maturazione scheletrica con precoce chiusura delle epifisi e risultante acromegalia delle mani, dei piedi e dei tratti facciali, ipertrofia peno-scrotale nell'uomo e clitoridea nella donna, ipertrofia muscolare vera (dimostrata all'EMG); le lipodistrofie localizzate o circoscritte, che si distinguono in primarie o idiopatiche (lipodistrofia semicircolare delle cosce e

lipodistrofia anulare delle caviglie, dette anche « lipodistrofia anulare di Ferreira-Marques », lipodistrofia centrifugalis abdominalis infantilis) e in secondarie (a panniculiti flogistiche o immuni da morphea, lupus, sclerodermia, A.R., lichen, dermatomiosite, a deficit di -antitripsina, a traumi locali, a iniezioni di insulina non purificata o corticosteroidi).

TERAPIA

Tra le numerose tecniche chirurgiche disponibili per modellare il contorno del viso e reintegrare la componente adiposa



Fig. 8. — La paziente a 14 giorni dall'intervento. Di fronte.

Fig. 9. — La paziente a 14 giorni dall'intervento. Di lato.



Fig. 10. — La paziente a 10 mesi dall'ultimo intervento di lipofilling. Di fronte.

Fig. 11. — La paziente a 10 mesi dall'ultimo intervento di lipofilling. Di lato.

mancante, abbiamo scelto il lipofilling, che rappresenta un'utile procedura nella soluzione di problemi di minus localizzato delle parti molli.

Il lipofilling consiste in un autoinnesto di tessuto adiposo, intervento di maggior semplicità, migliori risultati e più breve ospedalizzazione rispetto a più complessi interventi di innesti liberi dermo-adiposi.

Con la paziente è stata pertanto concordata la scelta terapeutica dell'autoinnesto effettuato in anestesia generale, informando preventivamente la paziente stessa della necessità di una molteplicità di interventi.

Tale necessità rappresenta una soluzione di compromesso tra la quantità di grasso iniettabile per volta e la percentuale che di tale grasso va incontro a processi di riassorbimento (percentuale valutabile tra il 30 e il 50% nell'arco di 6 mesi).

Ogni seduta operatoria ha richiesto il ricovero e la degenza in clinica per la durata di 24 ore; la paziente è sempre stata dimessa il giorno successivo all'intervento. Ogni intervento è corredato da fotografie pre- e post-operatorie di controllo immediato e a distanza (sono state scattate foto anche intraoperatorie).

Il tessuto adiposo è stato prelevato dalle cosce con l'ausilio di una cannula da liposuzione di 3 mm di diametro, raccordata ad una siringa sterile da 60 cc, mantenuta in aspirazione da un apposito fermo. Il grasso così prelevato è trasferito in siringhe da 5 cc, che offrono una maggior maneggevolezza, e da qui iniettato con aghi 14G nelle zone prescelte (ed eventualmente prima delineate) per via endonasale, previa pulizia e disinfezione delle cavità stesse.

In ogni tempo operatorio è stata trattata bilateralmente l'intera zona zigomatica e geniena, nonché il solco naso-genieno.

La paziente, regolarmente controllata nelle settimane successive agli interventi, ha mostrato un notevole miglioramento dell'aspetto del viso, con regolarizzazione del profilo e riempimento dei solchi presenti.

Di volta in volta, la quantità di grasso innestata è sempre stata minore, trattandosi solamente di correggerne le parti andate incontro a riassorbimento, fino ad ottenere il risultato di un viso « naturalmente » pieno, di consistenza morbida, e privo di irregolarità di superficie.

CONCLUSIONI

Considerati i vantaggi che presenta l'uso di questa tecnica (semplicità, più breve ospedalizzazione, migliori risultati), consideriamo il lipofilling un'utile soluzione ai problemi di minus localizzato congeniti o acquisiti del viso e delle parti molli del corpo in generale.

RIASSUNTO

Descriviamo un raro caso di lipodistrofia cefalo-toracica progressiva o sindrome di Barraquer-Simon in una ragazza presentatasi alla nostra osservazione all'età di 16 anni.

La malattia si manifesta generalmente nell'infanzia o nella preadolescenza, soprattutto nelle donne, con una progressiva scomparsa del tessuto ipodermico dalla parte superiore del corpo, con un risultato di effetto notevolmente antiestetico. L'etiologia è ignota, la patogenesi ancora molto discussa. Viene posta diagnosi differenziale con le altre forme di lipodistrofia.

La ragazza suddetta è stata trattata con lipofilling del viso ripetuto in più sedute e i risultati sono stati soddisfacenti sia per il paziente che per il chirurgo.

Nell'articolo sono illustrati i vantaggi che tale tecnica chirurgica presenta, secondo il parere degli Autori, nella risoluzione di problemi di minus localizzato delle parti molli del viso e del corpo.

BIBLIOGRAFIA

- Barraquer L.: « Histoire clinique d'un cas d'atrophie du tissu celluloadipeux ». *Neurol. Zentralblatt*, 26, 1072, 1907.
- Bennet W.M., Barden E.J., Wuepper K., Houghton D., Border W.A., Gotze O., Schreiber R.: « Partial lipodystrophy, C3 nephritic factor 5 and clinically inapparent mesangiocapillary glomerulonephritis ». *Amer. J. Med.*, 62, 757, 1977.
- Berardinelli W.: « An undiagnosed endocrinometabolic syndrome: report of two cases ». *J. Clin. Endocrinol.*, 14, 193, 1954.
- Bier D.M., O'Donnell J.J., Kaplan S.L.: « Cephalotoracic lipodystrophy with hipocomplementemic renal disease: discordance in identical twin sisters ». *J. Clin. Endocrinol. Metabol.*, 46, 800, 1978.
- Bocker F.M., Weitbrecht W.V., Neundorfer B.: « Lipodystrophia progressiva (Barraquer-Simon Syndrome): differentialdiagnose und Klinik ». *Fortschr. Neurol. Psychiat.*, 54, 59, 1986.
- Chajchir A., Benzaquen J.: « Liposuction fat grafts in face wrinkles and hemifacial atrophy ». *Aesth. Plast. Surg.*, 10, 115, 1986.
- Commens C., Neill P.O., Walker G.: « Dermatomyositis associated with multifocal lipodystrophy ». *J. Am. Acad. Dermatol.*, 22, 966, 1990.
- De La Fuente A., Távora T.: « Fat injections for the corrections of facial lipodystrophies: a preliminary report ». *Aesth. Plast. Surg.*, 12, 39, 1988.
- Eisinger A.J., Shortland J.R., Moorhead P.J.: « Renal disease in partial lipodystrophy ». *Quart. J. Med.*, 163, 343, 1973.
- Ferreira-Maarkes J.: « Lipoatrophia anularis. Ein Fall einer bisher nicht beschriebenen Krankheit der Haut ». *Arch. Dermatol. Syph. (Berlin)*, 195, 479, 1953.
- Hurwitz P.J., Sarel R.: « Facial reconstruction in partial lipodystrophy ». *Ann. Plast. Surg.*, 8, 253, 1982.
- Illouz Y.G.: « L'avenir de la reutilisation de la graisse apres liposuccion ». *Rev. Chir. Esthet. Lang. Fran.*, 9, 13, 1984.
- Imamura S., Yamada M., Yamamoto K.: « Lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis: a follow-up study ». *J. Am. Acad. Dermatol.*, 11, 203, 1984.
- Ipp M.M., Minta J.O., Gelfand E.W.: « Disorders of the Complement System in lipodystrophy ». *Clin. Immunol. Immunopathol.*, 7, 281, 1977.
- Karkavitsas C., Miller J.A., Kirby J.D.: « Semicircular lipoatrophy ». *Br. J. Dermatol.*, 105, 591, 1981.
- Kather H., Zollig K., Simon B.: « Lypodistrophie-Klinik und differentialdiagnose ». *Med. Klin.*, 73, 855, 1978.
- Lanza G.: « Glomerulopathie ». In: « Anatomia patologica sistematica », Ed. Piccin, II, 1530, 1985.
- Mabry C.C., Hollingworth D.R., Upton G.V., Carbin A.: « Pituitary-hypothalamic dysfunction in generalized lipodystrophy ». *J. Pediatr.*, 82, 625, 1973.
- Mery J. Ph., Kourilsky O., Morel-Marager L., Adam C.: « Partial lipodystrophy and glomerulonephritis without Complement activation ». *N. Engl. J. Med.*, 298, 1034, 1978.
- Mitchell M., Weir S.: « Singular case of absence of adipose matter in the upper half of the body ». *Am. J. Med. Sci.*, 90, 105, 1886.
- Najjar S.S., Salem G.M., Johiss Z.H.: « Congenital generalized lipodystrophy ». *Acta Paediatr. Scand.*, 64, 73, 1975.
- Patterson J.M.: « Panniculitis: new findings in the third compartment ». *Arch. Dermatol.*, 123, 1615, 1987.
- Roth D.E., Schikler K.N., Collen J.P.: « Annular atrophic connective tissue panniculitis of the ankles ». *J. Am. Acad. Dermatol.*, 21, 1152, 1989.
- Scip M.: « Generalized lipodystrophy ». *Ergenbuisse der Inneren Medizin und Kinderheilkunde*, 31, 59, 1979.
- Shelley W.B., Izumi A.K.: « Annular atrophy of the ankles ». *Arch. Dermatol.*, 102, 326, 1970.
- Simon A.: « Eine seltene trophoneurose (Lipodystrophia progressiva) ». *Z. Ges. Neurol. Psychiatr.*, 5, 29, 1911.
- Sissons J.P.G., West R.J., Fallows J., Williams D.G., Boucher B.J., Amos N., Peters D.K.: « The Complement abnormalities of lipodystrophy ». *N. Engl. J. Med.*, 294, 461, 1976.
- Smith K.C., Pittelkow M.R.: « W. P. D. ». Su « Panniculitis associated with severe antitrypsin deficiency: treatment and review of the literature ». *Arch. Dermatol.*, 123, 1655, 1977.
- Sokolova L.A.: « Free adipo-dermal grafts in the surgical treatment of progressive lipodystrophy ». *Acta Chir. Plast.*, 14, 157, 1972.

- Traisman H.S., Traisman A.S., Rice H.M.: « Lipodystrophy due to injection ». *Am. J. Dermatol.*, 115, 392, 1968.
- Valente L. Y., Elias A. N.: « Insulin-induced lipodystrophy in diabetic patients resolved by treatment with human insulin ». *Am. Intern. Med.*, 102, 790, 1985.
- Williams D. G., Scopes J. W., Peters D. K.: « Hypocomplementemic membranoproliferative glomerulonephritis and nephrotic syndrome associated with partial lipodystrophy of the face and trunk ». *Proc. Roy Soc. Med.*, 65, 592, 1972.