Madelungova choroba

MUDr. Eva Motyková
Centrum preventivní kardiologie, III. interní klinika 1. LF UK a VFN, Praha

Med. praxi 2012; 9(4): 198

Obrázky 1 a 2. Přítomnost nahromadění tukové tkáně v oblasti paží

Madelungova choroba (mnohočetná benigní symetrická lipomatóza) je extrémně vzácné onemocnění charakteristické atypickým symetrickým nahromaděním podkožního tuku. Nemoc je klasifikována do 2 typů: častější typ I s distribucí tukových mas v cervikální, supraklavikulární a deltoidní oblasti (tzv. „Madelungův límec") a typ II, u nějž je distribuce tuku maximální v oblasti hrudníku a břicha bez postižení končetin – tento připomíná klasickou obezitu. Lipomatóza rovněž často zasahuje nitrohrudně, intraabdominálně, do oblasti krku a mediastina, může docházet ke kalcifikacím v tukové tkáni. Pacienti jsou obvykle bez subjektivních obtíží, alespoň do okamžiku, kdy začne tuková tkáň utlačovat horní cesty dýchací a jícen, v této fázi se onemocnění klinicky projeví dušností a dysfagií.

Madelungova choroba bývá spojena s poruchou glukózové tolerance, hyperinzulinizmem, dyslipidemií, hypotyreózou, hyperurikemií, renální tubulární acidózou, periferní polyneuropatií, makrocytární anémií a hepatopatií. Popisována je jistá spojitost s vyšším výskytem maligních nádorů hlavy a krku, toto ale může souviset s vyšším výskytem Madelungovy choroby u mužů s anamnézou abúzu alkoholu a nikotinizmu, což jsou současně hlavní rizikové faktory těchto malignit.

Etiologie onemocnění není známá a existuje řada teorií. Někteří autoři uvádějí určitou genetickou predispozici danou alterací mitochondriální DNA, jiní dávají nemoc do souvislosti s defektem lipolýzy. Vzhledem k časté koincidenci této lipomatózy s abúzem alkoholu existují i teorie o alkoholem indukované metabolické poruše s následnou změnou funkce adipocytů.

Průběh onemocnění je individuální, střídají se stadia rychlého růstu tukových mas se stadii pomalé progrese či stabilizace onemocnění, spontánní regrese zaznamenána nebyla.

Kauzální terapie prozatím známa není, proto je pilířem léčba symtomatická, tedy chirurgická – liposukce a lipektomie. Odstranění nahromaděného podkožního tuku je zákrok složitý, jelikož tkáň bývá velice dobře vaskularizovaná a nejasně ohraničená, opětovná progrese onemocnění je častá.

Kazuistika popisuje případ 55leté pacientky, která byla na naší klinice vyšetřena v únoru 2008 pro elevaci jaterních testů. Anamnesticky udávala pět let léčenou arteriální hypertenzi a dyslipidemii a v roce 2003 odstranění lipomu v nuchální krajině. Dle dokumentace nemocná v roce 2004 absolvovala opakovaná sonografická vyšetření obou paží pro atypickou distribuci podkožního tuku beze známek edému či degenerace podkoží, roku 2007 bylo vysloveno podezření na zánětlivé změny tukové tkáně.

Pacientka byla astenického habitu, fyzikálním vyšetřením jsme potvrdili přítomnost nahromadění tukové tkáně v oblasti paží a na pravém koleni a diagnostikovali benigní symetrickou lipomatózu – Madelungovu chorobu.

Laboratorním vyšetřením byla přítomna již zmíněná elevace jaterních testů (ALT 2,17, AST 3,03, GGT 33, 93). Podrobnější sérologické vyšetření vyloučilo infekční postižení jater, sonograficky byla diagnostikována jaterní steatóza pravděpodobně při etylizmu, který pacientka při následném psychiatrickém vyšetření přiznala.

Pacientka byla dále vyšetřena CT od hlavy po malou pánev ke zhodnocení eventuální akumulace tuku nitrohrudně či nitrobřišně, distribuce viscerální tukové tkáně však byla bez odchylek.

Od propuštění je pacientka ambulantně dále sledována, v současné době bez terapie stabilizována z hlediska arteriální hypertenze a dyslipidemie. Opakovaně absolvovala odvykací pobyty v psychiatrické léčebně Bohnice. V srpnu minulého roku byla ložiska lipomatózy chirurgicky odstraněna, i přes údajnou abstinenci alkoholu přetrvává mírná elevace GGT.

Článek přijat redakcí: 12. 3. 2012
Článek přijat k publikaci: 6. 4. 2012

MUDr. Eva Motyková
Centrum preventivní kardiologie,
III. interní klinika 1. LF UK a VFN
U Nemocnice 1, 128 08 Praha 2
e.motykova@gmail.com