

## Introduction

Les mutations d'AGPAT2 sont l'une des principales causes, autosomiques récessives, de syndrome lipotrophique généralisé. Nous rapportons le cas d'une famille présentant un variant d'AGPAT2 non décrit, paradoxalement découvert dans un contexte d'obésité lipodystrophique.

## Observation

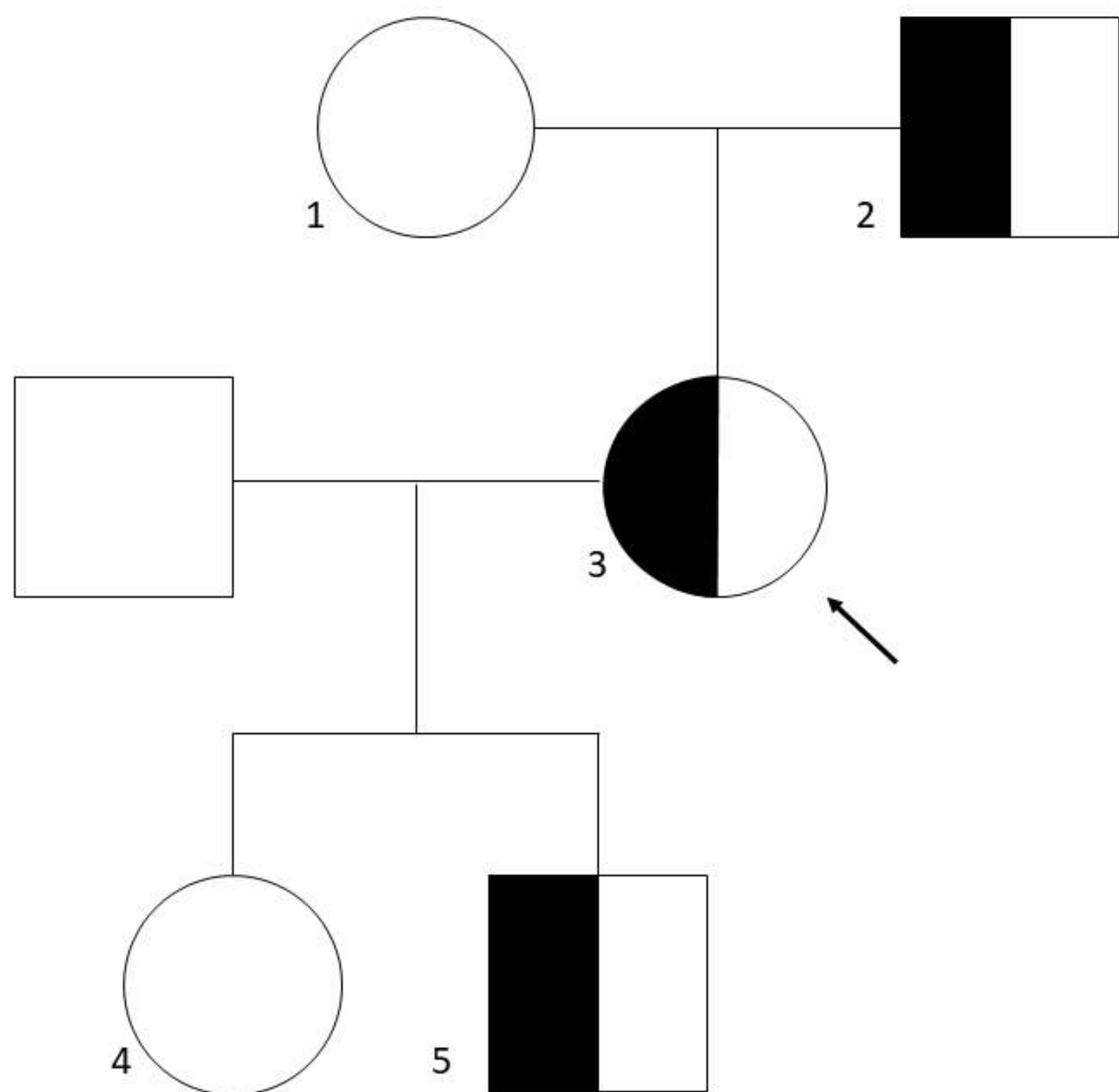
### Sujet 1 : non mutée

67 ans  
 Répartition adipeuse gynoïde  
 IRM métabolique : stéatose 13%, pourcentage de graisse 41%



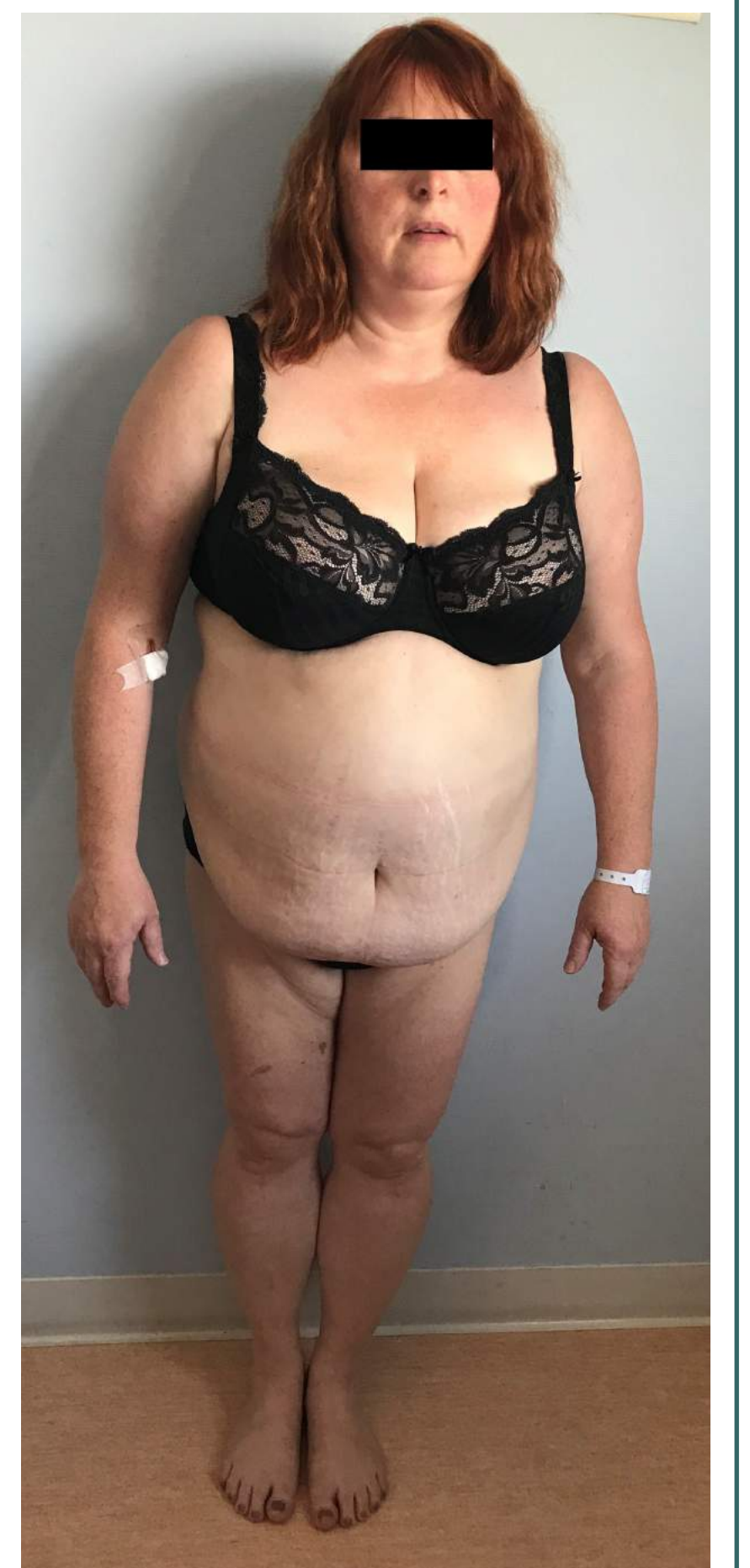
### Sujet 2 : mutation par double substitution nucléotidique hétérozygote du gène AGPAT2 (c.646\_647AA>TT, variant faux-sens p.K216L)

73ans  
 Phénotype androïde avec mains élargies, membres inférieurs courts, épaules larges  
 IRM métabolique : pourcentage de graisse 29%, stéatose 0%



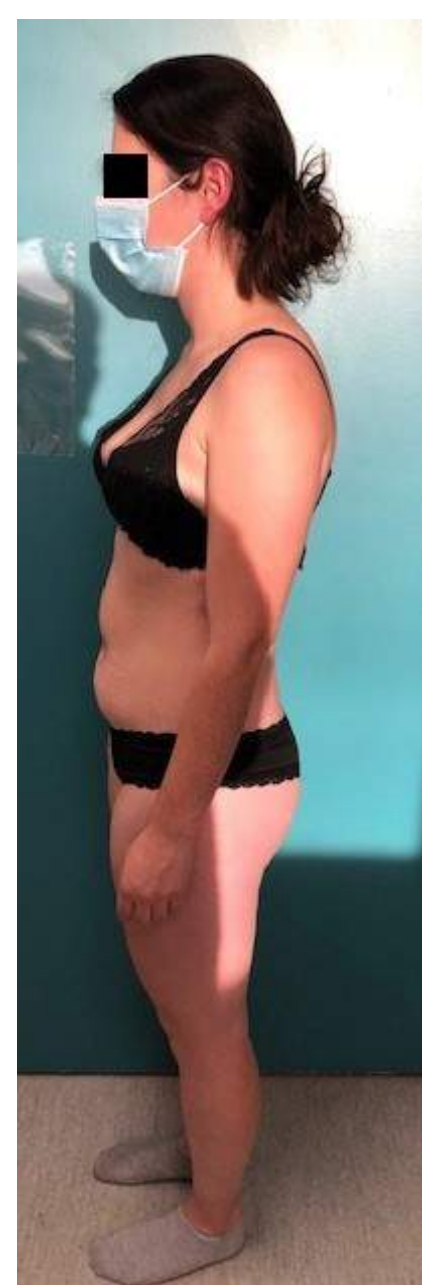
### Sujet 3 (cas index): mutation par double substitution nucléotidique hétérozygote du gène AGPAT2 (c.646\_647AA>TT, variant faux-sens p.K216L)

46 ans  
 Répartition adipeuse facio-tronculaire, amyotrophie des cuisses, pseudo-hypertrophie des mollets  
 IRM métabolique : pourcentage de graisse 38,6%, stéatose 36%



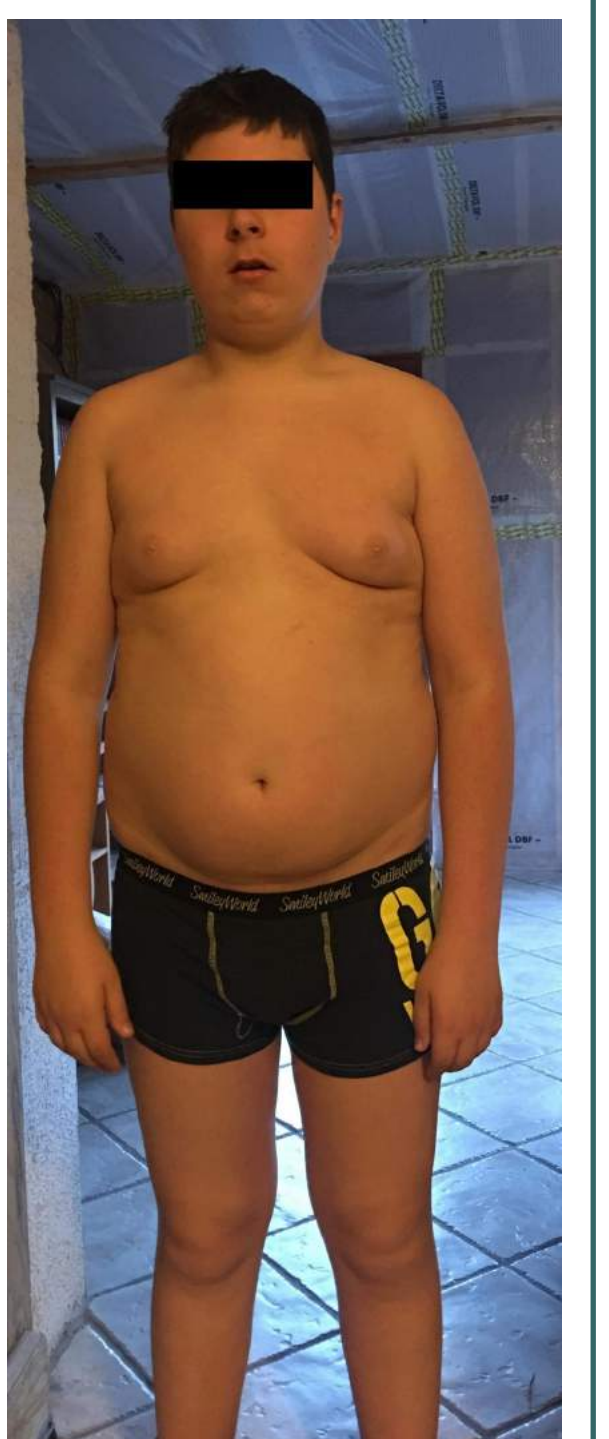
### Sujet 4 : non mutée

22 ans  
 Répartition adipeuse gynoïde



### Sujet 5 : mutation par double substitution nucléotidique hétérozygote du gène AGPAT2 (c.646\_647AA>TT, variant faux-sens p.K216L)

14ans  
 Membres inférieurs courts, épaules larges



	Mutation	GAJ (g/l)	Insulinémie (mUi/L)	HbA1c (%)	Triglycérides (g/L)	IMC	Leptine (ng/ml)
Propositus (sujet 3)	OUI	0,82	21,6	5,1	1,57	38	20
Mère (sujet 1)	Non	1,01	15,2	5,6	1,41	30	44
Père (sujet 2)	OUI	1,08	14,6	6	0,66	32	16,3
Fille (sujet 4)	Non	0,84	18	4,9	1,52	24,8	16,9
Fils (sujet 5)	OUI	1,06	14,6	6	1,53	29,5	13,8

## Conclusion

Ce variant d'AGPAT2, qui semble ségréger avec un phénotype clinique de surcharge pondérale lipodystrophique, modérément insulino-résistant, sur 3 générations, ne correspondant pas au phénotype classique lipotrophique, soulève la question d'une éventuelle pathogénicité.

L'auteur ne déclare aucun conflit d'intérêt.