proLékaře.cz | 18.11.2026

Dercumova choroba (lipomatosis dolorosa) – zriedkavo diagnostikované ochorenie: kazuistika

Dercum's Disease (Lipomatosis Dolorosa) – a Rarely Diagnosed Disease: a Case Study

Souhrn

Dercumova choroba (lipomatosis dolorosa) je zriedkavé ochorenie charakterizované prítomnosťou podkožných bolestivých tukových depozitov na rozmanitých častiach tela. Etiológia nie je známa, okrem genetických faktorov sa uvažuje o autoimunitných mechanizmoch, poruche mikrocirkulácie a o poruche metabolizmu mastných kyselín a karbohydrátov. Typicky sú postihnuté post-menopauzálne obézne ženy vo veku od 35 do 50 rokov. Hlavným príznakom ochorenia je generalizovaná, resp. lokálna bolesť podkožného tuku, sprevádzaná asténiou, slabosťou, zvýšenou únavnosťou a psychickými poruchami zahŕňajúcimi emočnú instabilitu, depresiu, zmätenosť a demenciu. Diagnóza je čisto klinická a liečba symptomatická. Kombináciou farmakoterapie s chirurgickými procedúrami a psychoterapiou možno dosiahnuť významné zlepšenie kvality života postihnutého jedinca. Prezentovaná kazuistika má za cieľ upozorniť na toto zriedkavo diagnostikované ochorenie.

Abstract

Dercum's disease is a rare condition characterized by development of painful subcutaneous fatty tissue deposits. The etiology remains unknown. Genetic factors, autoimmune mechanisms, microcirculation disturbances as well as alteration in lipid and carbohydrate metabolism are under the consideration. Typically postmenopausal obese women in age 35–50 years are affected. The most characteristic symptom is generalized or local pain of subcutaneous fatty tissue deposits often associated with asthenia, weakness, fatigability and mental disturbances, including emotional instability, depression, confusion and dementia. Diagnosis is made purely clinically and therapy is only symptomatic. To improve quality of life of affected individual combination of medications, surgery and psychiatric care is necessary. Presented case report should draw attention to this rarely diagnosed clinical condition.

J. Hržičová[1], S. Jančo[1], B. Kollár[1], F. Ondriaš[2], P. Turčáni P[1]

[1] I. neurologická klinika LF UK a FNsP, Bratislava

[2] Oddelenie patológie, FNsP Bratislava, pracovisko Ružinov

✉

MUDr. Jana Hržičová
I. neurologická klinika LF UK a FNsP
Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava
e-mail: hrrzka@yahoo.com

Přijato k recenzi: 26. 9. 2006
Přijato do tisku: 29. 5. 2007

Klíčová slova

Dercumova choroba – lipomatosis dolorosa

Key words

Dercum's disease – lipomatosis dolorosa

proLékaře.cz | 18.11.2026

Úvod

Dercumova choroba (lipomatosis dolorosa, adiposis dolorosa, E88.2) je progresívne ochorenie charakterizované akumuláciou bolestivých tukových depozitov v podkožnom tkanive končatín a trupu, často vo forme lipómov. Výskyt v populácii je nízky (Dercumova choroba je vo WHO zozname zriedkavých ochorení) a všeobecne ide o pomerne málo známe a zriedkavo diagnostikované ochorenie. To, že pravdepodobne nejde až o takú zriedkavú chorobu, naznačujú údaje zo Švédska, kde sa celkový počet pacientov s týmto ochorením odhaduje na 10 000 [1].

V česko-slovenskom písomníctve Dercumova choroba nebola doteraz vôbec spracovaná, a preto v snahe upozorniť na toto ochorenie s významným dopadom na kvalitu života postihnutých pacientov, prezentujeme kazuistiku pacientky, ktorá bola diagnostikovaná na našom pracovisku.

Kazuistika

47ročná obézna pacientka s anamnézou hypertyreózy, coeliakie, psoriázy, gastritídy a chronickej pankreatopatie trpiaca od roku 1996 silnými bolesťami v dolných končatinách, najmä v oblasti stehien, celkovou únavnosťou a pocitmi vnútorného napätia a podráždenosti. Bolesť bola refraktérna na liečbu analgetikami a nesteroidnými protizápalovými liekmi. Pre progresívne zhoršovanie bolestí, ktoré významne limitovali bežnú aktivitu, pacientka bola v novembri 2005 hospitalizovaná na I. neurologickej klinike LF UK a FNsP Bratislava. Objektívny neurologický nález perimenopauzálnej obéznej (BMI 30,8 kg/m^2) a depresívne ladenej pacientky bol fyziologický okrem prítomnosti bilaterálnej pseudohypertrofie stehien spojenej s výraznou hyperalgéziou v danej oblasti, mechanickej allodýnie (statickej aj dynamickej) na dolných končatinách, zreteľnej palpačnej citlivosti ostatných svalových skupín a pomalej bizarnej chôdze. V klinickom obraze dominovala prakticky trvalá bolesť a dyzestézie predovšetkým dolných končatín. Bolesť bola symetrická, mala prevažne pálivý charakter a intenzita bolesti podľa vizuálnej analógovej škály bola cez deň v priemere 5/10 a v noci 7/10.

Neuropsychologické vyšetrenie potvrdilo prítomnosť depresívneho ladenia (podľa Beckovej škály depresivity stredne ťažká depresia) ako aj neurotickú symptomatológiu – poruchy schopnosti koncentrácie a tenacity pozornosti.

Štandardné biochemické parametre (sérové elektrolyty, hepatálne a renálne funkčné testy, sérové lipidy, elektroforéza plazmatických proteínov, thyroidálne testy, kreatinín kináza, myoglobín) boli v rozmedzí referenčných hodnôt. Pri hematologickom vyšetrení (krvný obraz a diferenciál, sedimentácia, koagulačné parametre) bola zistená len hraničná hodnota sedimentácie. Negatívny bol aj imunologický skríning, vyšetrenie reumatologických parametrov a sérologické vyšetrenie na HIV. Kompletné elektromyografické vyšetrenie nepreukázalo myogénnu léziu, poruchu nervosvalového prenosu a ani subklinické známky polyneuropatie. Histologické vyšetrenie bioptického materiálu z kože, podkožia a svalu (m. qaudriceps femoris l.dx.) preukázalo zmnoženie podkožného tuku (obr. 1) a výraznejšiu prímes zrelého tukového tkaniva medzi normálnymi svalovými vláknami (obr. 2). Neboli zistené nijaké známky vaskulitídy alebo iných zápalových zmien. CT a USG vyšetrenie oblasti stehien zobrazilo výraznú vrstvu podkožného tuku – v úrovni trochantera 6 cm, v strede stehna 4 cm, obr. 3.

Terapeuticky bolesť nereagovala na štandardné analgetiká (Algifen, Novalgin, Ibalgin), bez významnejšieho efektu bolo aj podávanie antikonvulzív (karbamazepín, pregabalín) a opioidov (Tramal).

Diskusia

Dercumova choroba ako samostatná nozologická jednotka bola identifikovaná v rokoch 1888–1892 F. X. Dercumom, ktorý navrhol označenie adiposis dolorosa [2]. Ochorenie je autozomálne dominantne dedičné s variabilnou penetranciou. Výskyt je prevažne sporadický, opísaných bolo len niekoľko postihnutých rodín [3,4]. Typicky sú postihnuté post-menopauzálne obézne ženy vo veku od 35 do 50 rokov, u mužov sa vyskytuje približne 20x menej často a deti nebývajú postihnuté vôbec. Etiológia ochorenia nie je objasnená. Okrem genetických faktorov sa uvažuje o autoimunitných mechanizmoch, poruche mikrocirkulácie a poruche metabolizmu lipidov a karbohydrátov. Metabolické štúdie preukázali zvýšenú liposyntézu, zníženú lipolýzu a zmeny v enzýmoch zapojených do produkcie a utilizácie dlhých reťazcov mastných kyselín s blokádou produkcie špecifických mastných kyselín v polohe C16–C18. Zmeny v metabolizme karbohydrátov zahŕňajú zníženú utilizáciu glukózy, zníženú senzitivitu na inzulín a zníženú konverziu glukózy na neutrálne glyceridy [5,6].

V zmysle definície ochorenia kardinálnym príznakom je akumulácia bolestivých tukových depozít v podkoží. Podľa distribúcie a charakteru tukového tkaniva sa rozlišujú tri typy Dercumovej choroby: typ I alebo juxta-artikulárny typ s akumuláciou tukového tkaniva v okolí kolien, bedrových kĺbov a menej často v okolí lakťov a ramien; typ II alebo difúzny, resp. generalizovaný typ, pri ktorom bolestivé tukové uloženiny sú lokalizované na dorzálnej strane ramien, axilárne, v gluteálnej oblasti, na bruchu, na chrbte a na chodidlách a typ III alebo nodulárny typ s početnými bolestivými lipómami a angiolipómami. Okrem bolestivých tukových depozitov väčšina pacientov má jeden alebo viacero príznakov z množstva sekundárnych príznakov asociovaných s Dercumovou chorobou. Medzi najčastejšie patrí asténia, unavenosť, emocionálna labilita, depresia, zmätenosť, bolesti hlavy, suchosť očí a v ústach, poruchy funkcie štítnej žľazy, arteriálna hypertenzia, strata pubického a axilárneho ochlpenia, návaly tepla, dyspnoe, cyanóza, tachypnoe, epilepsia, demencia, myxedém [4,6]. Takéto široké spektrum sprievodných príznakov významne komplikuje diagnostiku ochorenia, ktorá vzhľadom na nejasnú etiopatogenézu je čisto klinická. Z pomocných vyšetrovacích najväčšiu výpovednú hodnotu majú zobrazovacie metódy (sonografia, CT, MR – preukázanie zmnoženia tukového tkaniva a identifikácia lipómov) a biopsia z postihnutej oblasti (vylúčenie zápalových zmien a neoplazmatických procesov).

Pri stanovení diagnózy Dercumovej choroby u prezentovanej pacientky sme aplikovali všeobecne akceptované diagnostické kritériá, podľa ktorých patognomickým je prítomnosť 1. mnohopočetných, bolestivých tukových depozít, 2. generalizovaná obezita spravidla v postmenopauzálnom veku, 3. asténia, slabosť, zvýšená únavnosť a 4. psychické poruchy zahŕňajúce emočnú instabilitu, depresiu, epilepsiu, zmätenosť a demenciu [7]. V klinickom obraze našej pacientky

proLékaře.cz | 18.11.2026

sa nachádzali všetky štyri požadované symptómové komplexy. U obéznej pacientky bez abúzu alkoholu so začiatkom ťažkostí v perimenopauzálnom období boli prítomné bolestivé difúzne podkožné tukové depozity s maximom na stehnách a patologická distribúcia tuku bola verifikovaná aj CT a sonografickým vyšetrením. Rozloženie tukových vankúšov a neprítomnosť typických lipómov zodpovedá Dercumovej chorobe II. typu. Poruchy distribúcie tukového tkaniva sa vyskytujú pri viacerých ochoreniach, na ktoré je potrebné myslieť pri stanovovaní diagnózy Dercumova choroba. Madelungova choroba (benígna symetrická lipomatóza) je charakterizovaná početnými, symetricky distribuovanými nebolestivými lipómami predovšetkým okolo krku, na horných končatinách a v horných častiach trupu. Vyskytuje sa spravidla u neobéznych mužov stredného veku s abúzom alkoholu. Familiárna mnohopočetná lipomatóza je autozomálne dedičné ochorenie s množstvom (stovky) pomaly rastúcich nebolestivých lipómov roztrúsených po celom tele. Lipoedém sa vyskytuje skoro výlučne u žien a typické je symetrické bilaterálne zhrubnutie spravidla dolných končatín s výnimkou chodidiel [8]. Proteus syndróm sa manifestuje už v detskom veku a je charakterizovaný lipómami, parciálnym gigantizmom rúk a nôh, hemihypertrofiou, pigmentovanými névami a inými subkutánnymi neoplazmami. HIV lipodystrofia sa môže vyskytnúť u HIV pacientov v súvislosti s retrovirálnou liečbou inhibítormi proteáz a je charakterizovaná atrofiou tukového tkaniva tváre, končatín a gluteálnej oblasti sprevádzanou zmnožením tuku v oblasti trupu a krku [9]. V rámci diferenciálno-diagnostických úvah je potrebné myslieť aj na Cushingov syndróm a iné endokrinopatie, Weberovu-Christianovu chorobu, neurofibromatózu a osteoartritídu. Vzhľadom na charakteristické zmeny v laboratórnych parametroch ich vylúčenie nepredstavuje spravidla problém, pretože pri Dercumovej chorobe laboratórne parametre majú byť vo fyziologickom rozpätí.

Bolesť je základným a často kľúčovým symptómom v diferenciálnej diagnostike. Chronická bolesť pri Dercumovej chorobe je podobná ako pri fibromyalgii. Rozhodujúcim diferenciačným znakom je viazanosť na tukové depozity, ktoré pri fibromyalgii neboli opísané a tiež skutočnosť, že bolesť je generalizovaná a intenzívnejšia. Mechanizmus vzniku bolesti pri Dercumovej chorobe nie je jasný a nejednotnosť panuje i v tom, či ide o nociceptívnu alebo neuropatickú bolesť. Bolesť u prezentovanej pacientky vzhľadom na charakter bolesti a prítomnosť hyperalgézie, allodýnie a dyzestézií možno jednoznačne hodnotiť ako neuropatickú. V kontexte diskutovaných etiopatogenetických mechanizmov pri Dercumovej chorobe vznik bolesti môže byť vysvetlený poruchou podkožnej mikrocirkulácie a nadmernou stimuláciou sympatiku.

Terapia Dercumovej choroby je len symptomatická a odporúča sa medikamentózna a chirurgická liečba v kombinácii so psychiatrickou starostlivosťou a úpravou životosprávy. Bežné analgetiká a nesteroidné protizápalové lieky sú neúčinné, určitú úľavu možno dosiahnuť nízkymi dávkami prednizónu (20 mg). Doteraz najúčinnejším farmakoterapeutickým postupom je i.v. podanie lidokainu (200–400 mg) v kombinácii s mexiletínom (3 × 200 mg p.o)., kde úľava od bolesti pretrváva aj niekoľko mesiacov. Použiteľnosť tejto liečby je však limitované početnými kontraindikáciami a vedľajšími účinkami, najmä kardiovaskulárnymi. Z perspektívneho hľadiska zaujímavé sú epizodické správy o efektívnom potlačení bolesti interferónom α-2b a infliximabom, pravdepodobne v súvislosti s ovplyvnením aktivity tumor-nekrotizujúceho faktoru á [10]. Efektívne zmiernenie bolesti možno dosiahnuť aj odstránením bolestivých tukových akumulácií chirurgicky alebo liposukciou. Účinok je však len dočasný, pretože tukové depozity sa obnovujú v priebehu niekoľkých mesiacov. Výhodou je však aj estetický efekt, ktorý priaznivo ovplyvňuje sprievodné psychické problémy. Zo všeobecných terapeutických opatrení okrem redukcie hmotnosti sa pacientom odporúča vyhýbať sa monotónnej, statickej práci, neprimeranej fyzickej aktivite a „psychickému stresu".

Dercumova choroba je síce zriedkavé ochorenie, no v klinickej praxi je potrebné na ňu myslieť, pretože včasná diagnostika a komplexná terapia môžu významným spôsobom zlepšiť kvalitu života postihnutých jedincov, z ktorých viac ako polovica je vyradená z pracovného procesu.

Literatúra

1. Brorson H, Fagher B. Dercum's disease. Fatty tissue rheumatism caused by immune defense reaction? Lakartidningen 1996; 93: 1433–1436.
2. Dercum FX. Three cases of hitherto unclassified affliction resembling in its grosser aspects obesity, but associated with special nervous symptoms – Adiposis dolorosa. Am J Med Sci 1892; 104: 521–535.
3. Campen R, Mankin H, Louis DN, Hirano M, Maccollin M. Familial occurrence of adiposis dolorosa. J Am Acad Dermatol 2001; 44: 132–136.
4. Wortham NC, Tomlinson IP. Dercum's disease. Skinmed 2005; 4: 157–162.
5. Berntorp E, Berntorp K, Brorson H, Frick K. Liposuction in Dercum's disease: impact on haemostatic factors associated with cardiovascular disease and insulin sensitivity. J Intern Med 1998; 243: 197–201.
6. Amine B, Leguilchard F, Benhamou CL. Dercums disease (adiposis dolorosa): a new case report. Joint Bone Spine 2004; 71: 147–149.
7. Brodovsky S, Westreich M, Leibowitz A, Schwartz Y. Adiposis dolorosa (Dercum's disease): 10-year follow-up. Ann Plast Surg 1994; 33: 664–668.
8. Chen SG, Hsu SD, Chen TM, Wang HJ. Painful fat syndrome in male patient. Br J Plast Surg 2004; 57: 282–286.
9. Steiner J, Schiltz K, Heidenreich, Weissenbom K. Lipomatosis dolorosa – ein häufig übersehenes Krankheitsbild. Nevenarzt 2002; 73: 183–187.
10. Singal A, Janiga JJ, Bossenbroek NM, Lim HW. Dercum's disease (adiposis dolorosa): a report of improvement with infliximab and methotrexate J Eur Acad Dermatol Venereol 2007; 21: 00–0 http//www.blackwell-synergy.com/doi/abs/10.1111/j.1468–3083.2006.02021.x