



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolgia 03 a 06 de junho de 2015 Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Dos Pacientes Com Síndrome De Berardinlli-seip (sb-s) Acompanhados No Serviço De Endocrinologia Pediátrica Do Hospital Universitário Onofre Lopes (huol)/ Universidade Federal Do Rio Grande Do Norte (ufrn)

Autores: JAIME, VCB; FIDELIX, EC; MARIZ, JC; ARAUJO, MAA; NÓBREGA, KV; RODRIGUES, JAM; PEREIRA, JNP; MEDEIROS, IACM; AZEVEDO, JCV; ARRAIS, RF

Resumo: OBJETIVO: Avaliar o perfil dos pacientes com Síndrome de Berardinelli-Seip (SB-S) acompanhados no serviço de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Universitário Onofre Lopes/UFRN. METODOLOGIA: Estudo retrospectivo, sendo analisados prontuários de cinco pacientes pediátricos com SB-S. RESULTADOS: Cinco pacientes, quatro meninas (80%), faixa etária entre 0,25 e 14,24 anos (média 5,18) e tempo médio de acompanhamento de 2,6 anos. Três (60%) naturais e procedentes do interior do estado (região do Seridó) e 2 (40%) de Natal. Dois (40%) com história de consangüinidade e 3 (60%) com histórico familiar positivo. Escore Z para o peso entre +0,38 e -2,88 (média: -1,4), para estatura -0,27 e +1,98 (média +0,66), e para o IMC entre +0,12 e -2,88 (média: -1,39). Todos os pacientes apresentavam escassez de tecido celular subcutâneo, aparente hipertrofia muscular e fácies característica. Apenas dois pacientes já estão em puberdade. Acantose nigricans observada em dois pacientes (40%) durante o acompanhamento. Hepatomegalia observada em dois pacientes (40%). Dois pacientes apresentaram glicemia de jejum alterada (média de 125,5mg/dL). Quatro (80%) com hipertrigliceridemia (média de 287,72 mg/dL) e 2 (40%) com hipercolesterolemia (média de 155,62 mg/dL). Dois pacientes (40%) apresentam diabetes mellitus e 1(20%) resistência a insulina. CONCLUSÃO: A SB-S deve ser suspeitada em pacientes com escassez importante de tecido celular subcutâneo, hipertrofia muscular aparente e fácies característica. Diagnóstico e tratamento precoces são fundamentais para a qualidade e melhora na expectativa de vida nestes pacientes.