



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

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Berardinelli-seip Em Lactente Jovem

Autores: WATZEL NSLP; ARRUDA MM; GALERA MF; NADAF MIV

Resumo: Introdução: Síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congênita generalizada (BSCL), embora de ocorrência rara, caracteriza-se por uma prevalência significativa na população da região do Seridó no Rio Grande do Norte, Brasil (1). Os achados clínicos e laboratoriais incluem, a redução extrema do tecido adiposo, facies grosseira, hipertrofia muscular, mãos e pés grandes, acantose nigricans, hepatomegalia, hipertrigliceridemia, esteatose hepática, grave resistência à insulina, tolerância alterada à glicose ou diabetes melito e aterosclerose de início precoce (2). O objetivo deste relato é descrever características clínicas e laboratoriais de um caso de BSCL da região centro-oeste do país. Descrição do Caso: Lactente de três meses, que por ocasião da coleta de teste do pezinho, apresentava facies grosseiras, hipertrofia muscular, desnutrição (score Z peso <-3), com hepatoesplenomegalia. Os exames revelaram: hipertrigliceridemia (5424 mg/dL), hipercolesterolemia (colesterol total 340 mg/dL), HDL baixo (13,4 mg/dL) LDL e VLDL imensuráveis, hiperglicemia (397 mg/dL), cálculo de Homeostasis Model Assessment (HOMA) elevado (91,6), hiperinsulinemia (103,9 uUI/mL), peptídeo C elevado (11,35 ng/mL) e leptina baixa (1,1 ng/mL). Como terapêutica inicial foi proscrito aleitamento materno e introduzido leite desnatado acrescido de maltodextrina, triglicerídeos de cadeia média à 3%, polivitamínicos e sais minerais. Apresentou significativa melhora clínica e laboratorial, não sendo necessário por ora, o uso de hipolipemiantes, hipoglicemiantes ou reposição de leptina. Comentários: No presente caso o diagnóstico precoce, associado à terapia nutricional possibilitou rápida recuperação clínica e laboratorial, sendo mantido segmento contínuo, com proposta de estudo genético para detecção da mutação associada, aconselhamento genético e a readequação de terapêuticas futuras.