



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Berardinelli-seip: Descrição Genética E Metabólica De Seis Pacientes

**Autores:** PEDROSA TFB; BEZERRA AP; BEZERRA MP; DANTAS M; PARAÍSO VFS\*; LIMA LS\*;  
RAMALHO TCM; LIMA TCS; GADELHA BN; BRAZ AF

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congênita generalizada (BSCL) caracteriza-se clinicamente pela redução extrema da quantidade de tecido adiposo, cursando com fácie 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 atherosclerose de início precoce. Objetivo: Descrever o perfil genético e metabólico de portadores da síndrome de Berardinelli-Seip acompanhados no Serviço de Endocrinologia Pediátrica do HUAC-UFCG e da Clínica Escola da FCM-Campina Grande. Sujeitos e métodos: Pacientes com as características clínicas da BSCL ( $n = 6$ ), 4 do sexo feminino e 2 do sexo masculino, com idades entre 8 e 16 anos, foram avaliados com dosagens de glicose, hemoglobina glicada e insulina, lípidos, enzimas hepáticas, ultrassonografia abdominal e de carótidas, além da análise de DNA por sequenciamento dos genes AGPAT2, BSCL2 e CAV1. Resultados: Hipertrigliceridemia grave ( $> 1000 \text{ mg/dl}$ ) foi constatada em 5 pacientes. Três evoluíram para diabetes melito (DM). Quatro apresentavam esteatose hepática grau II. Uma paciente apresentava atherosclerose de carótidas com obstrução de 40%. Cinco tiveram mutação no gene AGPAT2 e um paciente no gene BSCL2. Conclusão: As alterações metabólicas mais precoces foram a hipertrigliceridemia e a resistência insulínica, culminando no surgimento do DM à época da puberdade, sendo as mutações no gene AGPAT2 a principal causa etiológica dessa síndrome em nossa casuística.