



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

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 fâcies 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. 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 mg/dl) foi constatada em 5 pacientes. Três evoluíram para diabetes melito (DM). Quatro apresentavam esteatose hepática grau II. Uma paciente apresentava aterosclerose 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.