



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil

26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Envolvimento Hepático Na Síndrome De Berardinelli-seip

Autores: ANA PAULA TAVARES SOUZA; SILVIO DA ROCHA CARVALHO

Resumo: Objetivo: Revisão bibliográfica sobre a síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia generalizada congênita (LGC) com ênfase no acometimento hepático. Métodos: Realizada revisão dos prontuários dos pacientes com diagnóstico de síndrome de Berardinelli e pesquisa na literatura através do banco de dados Medline (Pubmed e Mdconsult), em artigos escritos em inglês, no período de 2005 a 2013, usando como palavras-chave: “Berardinelli-Seip syndrome” and “hepatitis”. Resultados: Síndrome de Berardinelli-Seip (BSCL, MIM#269700) é uma doença rara, caracterizada pela redução extrema de tecido adiposo, cursando com facies grosseira, hipertrofia muscular, mãos e pés grandes, cardiomiopatia hipertrófica, acantose nigricans, hepatomegalia, hipertrigliceridemia, esteatose hepática, grave resistência insulínica, tolerância alterada à glicose ou diabetes melito e aterosclerose precoce. Descrita pela primeira vez em 1954, no Brasil, por Berardinelli, e revista por Seip em 1959. O déficit de tecido adiposo e consequentemente da leptina parece exercer papel fundamental na fisiopatologia da resistência insulínica, do diabetes melito, da esteatose hepática e da dislipidemia com marcante hipertrigliceridemia. As principais apresentações hepáticas incluem: hepatoesplenomegalia por esteato-hepatite (aumento do conteúdo de triglicérides e glicogênio no interior dos hepatócitos) e cirrose com alterações nas provas de função hepática. Na história natural da doença, a maioria dos pacientes evolui para dislipidemia com hipertrigliceridemia acentuada e resistência insulínica, culminando com diabetes melito insulinoresistente. A terapêutica atual resume-se ao controle das complicações crônicas. Drogas como metformina, estatinas e fibratos podem melhorar a resistência insulínica, a hipercolesterolemia e a hipertrigliceridemia, mas não impedem a evolução para o diabetes melito, a cirrose hepática e as complicações cardiovasculares, que podem culminar em eventos fatais. Conclusões: Levando-se em consideração o frequente envolvimento hepático nessa síndrome, torna-se de suma importância a avaliação da função hepática nesses pacientes, com o objetivo de detectar precocemente tais alterações, prevenindo ou retardando a progressão do envolvimento hepático.