

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Berardinelli-Seip: Uma Doença Rara Com Grandes Desafios

**Autores:** CARLA PELLEGRINI (UNIFESP), BÁRBARA RIBEIRO (UNIFESP), DENISE FLYGARE (UNIFESP), NATHÁLIA KLAUTAU (UNIFESP), ANA LUÍSA DRUMOND (UNIFESP), CAMILLE MINALI (UNIFESP), HANNA CAMILO (UNIFESP), LARA VASCONCELOS (UNIFESP), ÂNGELA SPINOLA (UNIFESP), ADRIANA MIACHON (UNIFESP), FABÍOLA ESGRINOLI (UNIFESP), LENE GARCIA (UNIFESP)

**Resumo:** Síndrome de Berardinelli-Seip, também conhecida como Lipodistrofia Congênita Generalizada é uma doença rara de herança autossômica recessiva que afeta o metabolismo dos lipídios e a distribuição de gordura no corpo. F.A.S.A. sexo masculino, encaminhado ao nosso ambulatório com 1 ano e 4 meses devido a suspeita da Síndrome de Berardinelli. No exame inicial, apresentava hepatoesplenomegalia importante, hérnia umbilical, ligeiro aumento de mão e pés, com vasos bem visíveis em membros, musculatura hipertrofiada, acantose nigricans cervical e axilar e ausência de tecido subcutâneo. Exames laboratoriais: Triglicérides > 400, colesterol total: 153 e HDL 19. Aos 9 anos, evoluiu com diabetes melitus do tipo 2, de difícil controle, mesmo com as medicações otimizadas. A partir de 2018, paciente evoluiu para cirrose e hipertensão portal. Em novembro de 2022, paciente com 18 anos e 7 meses ao realizar endoscopia digestiva alta para controle de varizes esofágicas, evidenciou lesão nodular de 2 cm em corpo gástrico, com análise histológica compatível com adenocarcinoma. Paciente realizou gastrectomia parcial em abril de 2023 e desde então houve melhora importante do controle glicêmico, sendo suspenso inclusive as medicações hipoglicemiantes. Síndrome de Berardinelli-Seip (BSCL) é uma doença caracterizada pela ineficiência em metabolizar e armazenar os lipídios nos adipócitos, resultando em indivíduos com fácies grosseira, hipertrofia muscular, mãos e pés grandes, acantose nigricans e acúmulo de gordura em órgãos como fígado, baço, pâncreas, coração, endotélio arterial e pele. Isso leva a uma série de complicações de saúde, incluindo resistência à insulina, diabetes, problemas cardíacos, hepatoesplenomegalia, entre outros. A BSCL é causada por mutações genéticas em genes relacionados ao metabolismo de lipídios, como o gene AGPAT2 e o gene BSCL2. Para diagnosticar essa condição, são necessários três critérios maiores ou dois critérios maiores e dois ou mais critérios menores. Os critérios maiores incluem lipoatrofia afetando o tronco, membros e face, características acromegaloides, hepatomegalia, aumento dos níveis de triglicérides séricos e resistência à insulina. Já os critérios menores incluem cardiomiopatia hipertrófica, retardo psicomotor ou comprometimento intelectual leve a moderado, hirsutismo, puberdade precoce em mulheres, cistos ósseos e flebomegalia. O tratamento da BSCL é principalmente sintomático e visa gerenciar as complicações médicas decorrentes da condição. O paciente em questão apresenta 5 critérios maiores e 1 menor. Apesar do intenso controle dietético, o paciente desenvolveu DM2 e cirrose hepática condizente com os principais dados da literatura referente a BSCL. No entanto, não há evidência na literatura que demonstre uma relação entre a BSCL e o adenocarcinoma gástrico, destacando a necessidade contínua de pesquisas e estudos para melhor compreender a doença e suas complicações.