



16º CONGRESSO BRASILEIRO DE
ADOLESCÊNCIA
Rio de Janeiro - RJ

**23 A 26
DE AGOSTO**

Centro de Convenções do Hotel Windsor Barra
Av. Lúcio Costa, 2630 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro - RJ, 22620-172



Trabalhos Científicos

Título: Lipodistrofia Generalizada Congênita: Relato De Caso

Autores: DOUGLAS DA SILVA RODRIGUES (UEPA)

Resumo: A lipodistrofia generalizada congênita é uma doença autossômica recessiva, caracterizada por um quadro de perda de gordura subcutânea, além da má distribuição dessa gordura pelo corpo, podendo deixar a massa muscular mais evidente e hipertrófica. Outros achados da doença são a resistência insulínica e hepatomegalia. Existem dois tipos da doença: o tipo 1 está relacionado com defeito no gene AGPAT2 e o tipo 2 no gene BSCL2. A prevalência é de cerca de 1 para cada 10 milhões de pessoas. Paciente do sexo feminino, 14 anos, procedente de Marabá-PA, compareceu ao ambulatório de cirurgia pediátrica acompanhada da mãe e de uma tia, as quais referiam que a menor estava com características de má formação no rosto e no abdome e dor em região epigástrica. A adolescente referiu que acreditava ser um quadro de colelitíase. Foi relatado que o quadro havia surgido há mais de 2 anos, porém, a mãe preferiu esperar para ver se poderia ser alguma alteração decorrente da puberdade. Mãe negou outras queixas da filha e outros quadros conhecidos na família, porém, alegou que não vive com o pai da adolescente e não conhece mais da metade da família dele. Ao exame físico, a paciente se apresentava emagrecida, com a mandíbula bem proeminente e hipertrofia da musculatura torácica, abdominal e dos membros superiores, além de hepatomegalia. Os exames laboratoriais evidenciaram: Hb de 13,1 g/dl, ht de 40,8%, leucócitos de 8.561/mm³, plaquetas de 197.000/mm³, TGO de 104, TGP de 89, TSH de 5,22 microUI/ml, T4L de 2,21ng/dl. Foi, então realizada USG que não evidenciou alteração na vesícula e vias biliares, porém, indicou alteração de ecogenecidade no fígado, sugestivo de esteatose hepática. O endocrinologista disponível no serviço foi acionado para avaliar o caso e suspeitou primariamente de lipodistrofia generalizada congênita. Após algumas consultas de seguimento, o diagnóstico endocrinológico foi confirmado e iniciada a investigação de dislipidemias, além do tratamento com insulina por ser confirmada também a resistência desse hormônio. A lipodistrofia generalizada congênita está relacionada com alterações na gordura subcutânea, resistência insulínica e hepatomegalia. Ainda não há consenso de um tratamento efetivo para a doença, porém, é importante que se investigue o possível aparecimento das complicações e que elas sejam tratadas.