



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Berardinelli Com Desenvolvimento De Diabetes Mellitus-Relato De Caso

**Autores:** MARIA KATARINE ALMEIDA ALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO ); MARIA NELICE MEDEIROS SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); MÔNICA CAVALCANTI TRINDADE DE FIGUEIREDO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); WALDENEIDE FERNANDES DE AZEVEDO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); TACIANA RAULINO DE OLIVEIRA CASTRO MARQUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); CÂNDIDA MARIA CAVALCANTI DINIZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); PAULA FRASSINETTI VASCONCELOS DE MEDEIROS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); ANTÔNIO FERNANDES DE OLIVEIRA FILHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); PUAMMA TABIRA LOPES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); LETÍCIA LIÉGE FIALHO DE PAULA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); PATRÍCIA NARELLY CRUZ SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); MARIA DO CÉU DINIZ BORBOREMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); EVELINE SILVEIRA DA COSTA LEITE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO ); SILVAN IRIS GOMES GUIMARÃES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); MARIANA BEZERRA ALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); SÉSIA WANDERLEY QUININO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); ALANNA MARIA DE ALMEIDA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); DÉBORAH CAROLINE AMÂNCIO DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); MONALISA CONCEIÇÃO LEITE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); MARIA TEREZA BERNARDINO CHAVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO)

**Resumo:** INTRODUÇÃO:A lipodistrofia generalizada congênita (Síndrome de Berardinelli Seip - BSCL) doença autossômica recessiva rara, que apresenta ineficiência do metabolismo dos lipídeos e carboidratos. Relatamos o caso de uma possível BSCL. DESCRIÇÃO: 10 anos, masculino, com diagnóstico presumido de BSCL, além de Artrite Idiopática Juvenil e Diabetes Mellitus, chegou ao serviço com dores articulares e descontrole glicêmico. Ao exame tinha comprometimento articular em membros, acantose nigricans, hipertrofia muscular, escassez de tecido subcutâneo; genitora relatava apetite e sudorese intensa. Não há consanguinidade entre os pais ou casos semelhantes na família. O laboratório evidenciava alterações em padrões glicêmicos, lipidograma, função hepática, antiGAD, Imunoglobulinas IgA e IgG, Fator Anti-Nuclear e PCR. A ultrassonografia abdominal tinha hepatomegalia. Foi acompanhado por equipe multidisciplinar para melhor conduta terapêutica. Apesar de diversas tentativas farmacológicas o controle glicêmico não era alcançado. DISCUSSÃO:A BSCL é uma síndrome rara caracterizada por escassez de tecido adiposo, hipertrofia muscular, hipertrigliceridemia, hepatomegalia; além de hipertriglicose, diabetes mellitus insulino resistente, alteração cardiológica e renal, puberdade precoce e acantose nigricans. Acometimentos vistos no paciente relatado. O início do desequilíbrio glicêmico geralmente ocorre no início da puberdade, apresentando diminuição da tolerância à glicose e aumento da resistência a insulina; evolução que coincide com o caso. A hipertrigliceridemia nos hepatócitos associado ao processo de cirrose pode ser o causador da hepatomegalia e das alterações de função hepática. Na BSCL há relato de apetite e sudorese excessivos caracterizando um quadro hipermetabólico, com hormônios tireoidianos inalterados. A leptina é um importante regulador energético, sendo provável que sua deficiência exerça relevância na fisiopatologia clínica e metabólica. Logo, sua reposição é um dos alicerces da terapêutica. Atualmente, a conduta é direcionada ao controle de complicações crônicas comuns a síndrome. CONCLUSÃO:Sendo uma síndrome metabólica rara, é importante seu conhecimento , numa região que comporta tantos pacientes acometidos, para seu diagnóstico preciso.