

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Berardinelli-Seip Associada A Hipertrofia Ventricular Esquerda

Autores: LARISSA JULIE FLORINDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), ANA LUÍSA MACACCHERO DETONI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), SOFIA FIORINI CARDOSO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), LIZE VARGAS FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), FLAVIA LOPES DE MACEDO VELOSO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA)

Resumo: A Síndrome de Berardinelli-Seip, ou lipodistrofia generalizada congênita, é uma condição rara caracterizada pela ausência quase completa de tecido adiposo subcutâneo, resistência severa à insulina, hipertrigliceridemia e complicações metabólicas e cardiovasculares associadas. Esta doença autossômica recessiva, frequentemente observada em populações com alta taxa de consanguinidade, resulta em uma série de manifestações clínicas complexas que requerem um manejo multidisciplinar. Paciente feminina, parda, com 11 anos e 9 meses de idade, foi encaminhada ao serviço de endocrinologia pediátrica com diagnóstico de Síndrome de Berardinelli-Seip aos 6 meses de vida, juntamente com cardiomiopatia hipertrófica e hepatomegalia. Nascida de parto vaginal a termo (40 semanas e 5 dias), com APGAR 7/9 e peso de 2,530 kg. Seus pais são primos de terceiro grau, hígidos e sem comorbidades relevantes, e a paciente possui uma irmã saudável de 16 anos. A paciente apresenta desenvolvimento neuropsicomotor normal, atualmente cursando o 6º ano do ensino fundamental. Aos 3 anos, foi diagnosticada com diabetes mellitus tipo 2 e iniciou tratamento com metformina aos 10 anos. Posteriormente fez uso de insulina, que mais tarde foi suspensa. Na consulta inicial, apresentava hiperglicemia severa (glicemia em jejum de 205 mg/dL e HbA1c de 9,9%) e hipertrigliceridemia (1931 mg/dL). A paciente também apresentava hipertrigliceridemia grave com triglicérides de 1931 mg/dL e um perfil lipídico alterado: colesterol total de 414 mg/dL, HDL de 20 mg/dL e LDL de 106 mg/dL. A insulina basal estava elevada (54,8 956,U/mL) e o peptídeo C estava dentro do intervalo de referência. O exame físico revelou acantosis nigricans pronunciada, pseudo-hipertrofia muscular aparente e ausência de tecido adiposo subcutâneo. A paciente apresentava estatura de 145 cm, peso de 31,3 kg e IMC de 14,88 kg/m², abaixo do percentil 5 para a idade. Foi iniciado tratamento com insulina NPH (0-0-4) e Fenofibrato (160 mg/dia), além do uso contínuo de carvedilol, espironolactona e atorvastatina. A estratégia terapêutica foi focada no controle glicêmico, lipídico e na prevenção de complicações cardiovasculares, sendo acompanhada por uma equipe multidisciplinar. A Síndrome de Berardinelli-Seip apresenta desafios significativos devido às suas manifestações múltiplas e severas, incluindo resistência à insulina, dislipidemia grave e complicações cardiovasculares como cardiomiopatia hipertrófica. A consanguinidade parental observada neste caso aumenta a probabilidade de herança autossômica recessiva, evidenciando a importância do aconselhamento genético. A cardiomiopatia hipertrófica, requer uma abordagem terapêutica cuidadosa. Este relato de caso ilustra a complexidade do manejo da Síndrome de Berardinelli-Seip em pacientes pediátricos, o ajuste contínuo das terapias e a monitoração regular são essenciais para o manejo bem-sucedido, considerando sua natureza progressiva e a possibilidade de novas complicações.