



**22 A 26**  
**DE OUTUBRO**  
**DE 2024**  
FLORIANÓPOLIS - SC



## **Trabalhos Científicos**

**Título:** Lipodistrofia Generalizada Congênita Tipo 1: Relato De Caso Atípico Com Diagnóstico Precoce

**Autores:** ISABELLA CAMPOS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ARTHUR HENRIQUE DE ALENCAR QUIRINO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), AMANDA CABOCLO FLOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ANA BEATRIZ DA COSTA GUERREIRO HENRIQUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), SUZY KELLY DE MELO BARBOSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), FÁBIA KARINE DE MOURA LOPES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), MAYARA TEIXEIRA ALEXANDRINO SALES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), GRAYCE ELLEN DA CRUZ PAIVA LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), VIRGINIA OLIVEIRA FERNANDES CORTEZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), RENAN MAGALHÃES MONTENEGRO JÚNIOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO)

**Resumo:** A lipodistrofia generalizada congênita (LGC) é um distúrbio raro (1:10.000.000 nascidos vivos) de herança autossômica recessiva, causado por variantes patogênicas em AGPAT2, BSCL2, CAV1 ou PTRF e caracterizado por perda quase completa do tecido adiposo subcutâneo, musculatura proeminente e graves manifestações metabólicas. Paciente, sexo feminino, 1 ano e 2 meses, filha de pais não consanguíneos, sem intercorrências durante gestação e com histórico familiar de irmão falecido aos 2 anos por complicações de LGC. Ao nascimento, foram percebidas alterações fenotípicas, caracterizadas por redução generalizada de adiposidade corporal, poupando mãos, pés e face, hipertrofia muscular difusa, flebomegalia e fácies acromegálica. Devido ao caso prévio do irmão, aos 6 meses a mãe procurou atendimento no serviço de endocrinologia pediátrica, onde foi detectada hipertrigliceridemia (triglicerídeos = 758 mg/dL) e esteatose hepática. Foi realizado teste genético, que detectou variantes patogênicas em tripla heterozigose em AGPAT2, fechando diagnóstico para LGC tipo 1. O irmão da paciente também possuía alterações genotípicas e fenotípicas semelhantes, porém seu diagnóstico foi mais tardio (1 ano e 8 meses). A mãe recebeu aconselhamento genético antes de optar pela 2ª gestação e descobriu portar a mutação. A paciente segue em acompanhamento com o serviço de referência em endocrinopediatria. A LGC é um distúrbio do metabolismo dos lipídios que está associado a graves manifestações clínicas, como diabetes resistente à insulina, hipertensão arterial, hipertrigliceridemia, hepatoesplenomegalia, pancreatites de repetição e desfechos cardiovasculares, as quais podem ocorrer ainda em idade precoce, levando esses pacientes a óbito prematuramente. Apesar da seriedade dessa condição, ela ainda é pouco conhecida pelos pediatras e, por conta disso, muitas crianças que nascem com um fenótipo semelhante ao da paciente reportada no caso só são diagnosticadas quando já estão com complicações, dificultando o tratamento e piorando sua perspectiva clínica. Ademais, uma ferramenta fundamental para melhorar a qualidade de vida e os resultados em saúde de pacientes e famílias afetados pela LGC é o aconselhamento genético, visto que ele fornece um diagnóstico preciso, orienta o tratamento, apoia o planejamento familiar e oferece suporte emocional e educacional, possibilitando uma tomada de decisão mais consciente quanto à chance de outros filhos também herdarem essa condição. No caso da paciente, ele permitiu que a mãe tivesse um maior preparo psicológico diante da segunda gestação e propiciou o diagnóstico precoce dessa criança. Este relato evidencia que o diagnóstico precoce é crucial para um melhor prognóstico de crianças com LGC, o que demonstra a necessidade de o pediatra ser capaz de reconhecer as características desse fenótipo e encaminhar o paciente para o atendimento especializado. Além disso, é fundamental que as famílias sejam orientadas a buscar o aconselhamento genético.