

**SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP: MENINO COM BAIXO PESO
E TECIDO SUBCUTÂNEO AUSENTE**

Mauro Antônio Czepielewski, Vanessa Tavarone, Neusa Riera, Artur Boschi e Leila Pedroso de Paula

Paciente de 6 anos, masculino, tem história de baixo peso desde a infância, apesar de adequada ingestão calórica. No exame físico, foi constatada a total ausência de tecido adiposo subcutâneo, musculatura hipertrófica e acantose nigricante em axila direita. Na avaliação laboratorial, foi evidenciado colesterol total de 207 mg/dl, triglicérides 349 mg/dl, HDL 29 mg/dl, glicemia 83 mg/dl, TGO 78 mg/dl e TGP 111 mg/dl. Foi firmado o diagnóstico clínico de lipodistrofia de Berardinelli-Seip.

A Síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congênita generalizada é uma doença autossômica recessiva caracterizada por hipertrigliceridemia e tolerância diminuída à glicose, causadas por resistência insulínica. Na vida adulta, cursa com diabetes melito, hipertensão e aterosclerose. Os pacientes com essa desordem apresentam ausência quase total de tecido subcutâneo, hipertrofia muscular, fácies acromegalóide, acantose nigricante e hepatoesplenomegalia. A anamnese e o exame físico, focados na ectoscopia característica da Síndrome de Berardinelli-Seip, são primordiais na avaliação dos pacientes com lipodistrofia generalizada. Na avaliação nutricional os pacientes são frequentemente confundidos com pacientes desnutridos, embora não apresentem baixa estatura.

Rev HCPA 2010;30(3):306

