

## TÍTULO:

### LIPODISTROFIA GENERALIZADA CONGÊNITA: UM RELATO DE CASO

**Introdução/ Fundamentos:** A Lipodistrofia é um grupo heterogêneo de desordens raras congênitas ou adquiridas, generalizadas ou parciais, que têm em comum a deficiência seletiva de tecido adiposo, na ausência de privação nutricional ou estados catabólicos. A Lipodistrofia generalizada congênita (Síndrome de Berardinelli-Seip), caracteriza-se por uma doença autossômica recessiva que apresenta fenótipo característico de grande resistência à insulina e escassez generalizada de tecido adiposo.

**Objetivos:** descrever um caso de Lipodistrofia para alertar o clínico a pesquisar a doença em pacientes com grande resistência à insulina, principalmente não obesos.

**Métodos:** elaboramos um relato de caso a partir do prontuário do paciente e de artigos científicos selecionados, incluindo artigos de revisão e diretrizes internacionais, que tinham como tema "Lipodistrofia".

**Descrição do caso:** A.P, masculino, 45 anos, branco, pais primos de primeiro grau, portador de Diabetes Mellitus há 8 anos, já com complicações (Nefropatia e Disfunção erétil) e Lipodistrofia Generalizada Congênita. Peso: 66kg. Índice de massa corpórea: 23. Em uso diário: Metformina XR 500mg 4x, Glibenclamida 5mg 4x, Sinvastatina 20 mg/1x e Tadalafila 5mg/1x. Pouco aderente ao tratamento, não faz dieta adequada e interrompeu: Pioglitazona, Enalapril, Fenofibrato, AAS e Insulina NPH. Exame físico: musculatura destacada, apesar do sedentarismo, flebomegalia (veias proeminentes), protrusão da cicatriz umbilical e redução generalizada da gordura subcutânea - sinais característicos da doença. Últimos exames laboratoriais: colesterol total: 229 mg/dL, triglicérides: 1.361mg/dL, HDL: 26 mg/dL, proteinúria de 24h: 2.432mg e hemoglobina glicada: 9.7%. US abdominal: esteatose hepática moderada. TC tórax: ateromatose coronária discreta. Aguarda cintilografia miocárdica. No momento está em acompanhamento multidisciplinar com endocrinologista, cardiologista e nutricionista.



**Conclusões/Considerações finais:** É importante que o clínico saiba reconhecer as características dessa doença, para que não seja conduzida como um quadro de diabetes comum. O diagnóstico tem implicações prognósticas e tratamento específico. As principais características são: lipoatrofia, hipertrigliceridemia grave, esteatose hepática, resistência insulínica severa e diabetes mellitus de difícil controle. O tratamento específico é a metreleptina, análogo de leptina, hormônio produzido pelo tecido adiposo (diminuído na lipodistrofia), porém ainda não foi aprovada pela Anvisa.

#### **Referências Bibliográficas:**

FOSS-FREITAS, M. C. et al. Diagnostic strategies and clinical management of lipodystrophy. **Expert Review of Endocrinology & Metabolism**, v. 15, n. 2, p. 95–114, 1 mar. 2020.

BROWN, R. J. et al. The Diagnosis and Management of Lipodystrophy Syndromes: A Multi-Society Practice Guideline. **The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**, v. 101, n. 12, p. 4500–4511, dez. 2016.

TANAKA, T. et al. Practice guideline for lipodystrophy syndromes—clinically important diseases of the Japan Endocrine Society (JES). **Endocrine Journal**, v. 68, n. 9, p. 1027–1042, 2021.