



CAMPINAS - SP
08 A 11
DE OUTUBRO
2021



16º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
CLÍNICA MÉDICA 2021

6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E VIRTUAL

Manifestações hepáticas em paciente com Síndrome de Berardinelli-Seip: Relato de caso.

Antonio Bentes de Figueiredo Junior¹; Fernanda Oliveira Barreto Garcia¹; Rafael José Romero Garcia¹; Natália Rodrigues Eugênio¹; Hirley Gabriel Reimão Noronha¹

1. Fundação Santa Casa de Misericórdia do Pará

Introdução/Fundamentos

A Síndrome de Berardinelli-Seip (BSCL) é descrita como lipoatrofia generalizada, que cursa com alterações severas do metabolismo de carboidratos e lipídios. De forma geral, culminam em resistência à insulina, pancreatite, diabetes mellitus, dislipidemia, esteatose hepática, hepatoesplenomegalia, cirrose e suas complicações. Devido ao seu caráter consanguíneo, o teste genético é o padrão ouro, apesar de o diagnóstico ser baseado em critérios clínicos.

Objetivos

Descrever caso clínico de paciente internado no serviço de hepatologia com diagnóstico de BSCL.

Resultados

Paciente feminino, 20 anos, admitido no ambulatório de hepatologia para investigação de hepatoesplenomegalia. Apresentava queixa de hidradenite axilar supurativa. Referiu diagnóstico prévio de Diabetes Mellitus, BSCL e histórico de transfusão de plaquetas. À admissão, apresentou pancitopenia importante, enzimas hepáticas e INR elevados, e sorologias para hepatites B e C negativas. Desse modo, foi iniciado oxacilina, sulfametoxazol + trimetoprima e Vitamina K. Foram realizados exames complementares para melhor avaliação do quadro. Os exames de imagem demonstravam hepatoesplenomegalia heterogênea e artéria hepática com índice de resistência aumentado, sugerindo hepatopatia crônica com hipertensão portal. À endoscopia digestiva alta, notaram-se varizes esofágicas de fino calibre. Assim, a hipótese diagnóstica de Cirrose Hepática por esteatohepatite não-alcoólica (NASH) foi confirmada, com classificação Child-Pugh A5 e MELD-Na de 12. Optou-se por estender a antibioticoterapia e, após finalizada, novo laboratório foi coletado, apresentando discreta melhora dos parâmetros hematimétricos, leucocitários e plaquetários. Devido à estabilização do quadro, a equipe clínico-cirúrgica do serviço decidiu manter tratamento clínico ambulatorial, em detrimento a intervenções mais invasivas, como a esplenectomia.

Conclusões/Considerações Finais

Considerando esses aspectos e as justificativas embasadas na literatura, não se realizou abordagem cirúrgica, em decorrência de o tratamento clínico ser a melhor opção para a condução das manifestações hepáticas do caso. A terapia com reposição de Leptina desponta como uma terapia promissora no tratamento das alterações metabólicas na BSCL, até mesmo na reversão de NASH nos portadores da lipodistrofia. No entanto, mais estudos a respeito são necessários, bem como adoção de estratégias que permitam maior facilidade no acesso da referida medicação.

Referências Bibliográficas

1. BARRA, C. B. et al. Síndrome de Berardinelli-Seip: descrição genética e metabólica de cinco pacientes. Arq Bras Endocrinol Metabol, v. 55, n. 1, p. 54-59, 2011.
2. CRAVEIRO SARMENTO, A. S. et al. The worldwide mutational landscape of Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy. Mutation Research - Reviews in Mutation Research, v.781, n. March, p. 30-52, 2019.
3. GOMES, K. B.; PARDINI, V. C.; FERNANDES, A. P. Clinical and molecular aspects of Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy (BSCL). Clinica Chimica Acta, v. 402, n. 1-2, p. 1-6, 2009.
4. VATIER, C. et al. Monogenic forms of lipodystrophic syndromes: diagnosis, detection, and practical management considerations from clinical cases. Current Medical Research and Opinion, v. 35, n. 3, p. 543-552, 2019.
5. YU, H. et al. Laparoscopic splenectomy and esophagogastric devascularization for liver cirrhosis and portal hypertension is a safe, effective, and minimally invasive operation. Journal of Laparoendoscopic and Advanced Surgical Techniques, v. 26, n. 7, p. 524-530, 2016.



16º CONGRESSO BRASILEIRO
DE CLÍNICA MÉDICA 2021
6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E ONLINE

Campinas, SP - 08 a 11 de outubro/2021