

1517

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA

CENTRO BIO-MÉDICO

FACULDADE DE MEDICINA

DEPARTAMENTO MATERNO-INFANTIL

TRABALHO DE INTERNATO HOSPITALAR

JUNHO/80

Avaliação em 17/06/80  
Forma: 9  
Conteúdo: 8

---

17/06/80  
K

SÍNDROME DE LIPODISTROFIA DE BERARDINELLI

Apresentação de um caso.

Jair de Souza e Silva - Matr. nº 7510146-7

José Kostetzer - Matr. nº 7320077-8

Ruy Alfredo Marquardt - Matr. nº 7220167-3

Joinville, SC

## ÍNDICE

INTRODUÇÃO .....	3
DESCRIÇÃO DO CASO.....	4
- ANAMNESE .....	4
- EXAME FÍSICO .....	5
- EX. COMPLEMENTARES .....	7
- EVOLUÇÃO .....	7
COMENTÁRIOS .....	8
RESUMO .....	9
BIBLIOGRAFIA .....	10

## INTRODUÇÃO

Entre os distúrbios metabólicos que afetam a morfogenese situa-se a Síndrome de Lipodistrofia de Berardinelli. Recentemente tivemos a oportunidade de estudar um caso desta rara síndrome descrita por Berardinelli em 1954. Como se trata de uma doença de herança autossômica recessiva indicada pela presença de casos em uma mesma família, tem o nosso trabalho o objetivo de chamar a atenção para as características desta rara síndrome, auxiliando o seu pronto reconhecimento evitando assim submeter o paciente a trabalhosos, caros e exaustivos testes de laboratório em busca de hipotética causa hormonal.



Fig. 1

## DESCRIÇÃO DO CASO

IDENTIFICAÇÃO: R.C.C., branca, 1a 4m, fem., natural de Araquari, SC.

## ANAMNESE

QUEIXA PRINCIPAL: Menina com aspecto viril.

DOENÇA ATUAL: Aos dois meses, a mãe notou, além do excesso de pêlos que tinha desde o nascimento, acentuação do aspecto diferente da criança, (semelhante à duas sobrinhas suas), e dificuldade em ganhar peso, motivo pelo qual foi procurar o médico. Este fez tratamento dietético e, não diagnosticando o caso, sugeriu à mãe que fosse consultar um pedia-



Fig. 2

tra. Só após um ano a mãe a trouxe para Joinville, onde foi internada no serviço de pediatria do H.M.S.J. em 16.04.80 para esclarecimento diagnóstico.

INTERROGATÓRIO COMPLEMENTAR: Dificuldade em ganhar peso até completar 1 ano. Prurido cutâneo. Olhos e ouvidos sem queixas. Ap. Respirat.: dispnéia e resfriados ocasionais. Ap.Gastró-intest.: bom apetite, ritmo intestinal regular. Ap.genito-urinário: sem queixas. Sistema músculo-esquelético: crescimento acelerado. Sist. nervoso: sem alterações. Coração: sem queixas. Sem dificuldades na marcha.

CONDIÇÕES DA GESTAÇÃO, DO PARTO E DO NASCIMENTO: 9ª gravidez. Gestação sem problemas. A mãe nega o uso de outros medicamentos além de fortificantes e vitaminas durante a gravidez. Percebeu os movimentos fetais aos 5 meses. Nasceu de parto normal com 2,700 kg, a termo, em condições regulares pois demorou pouco à chorar.

ALIMENTAÇÃO: Sugou bem após o nascimento. Aleitamento materno por 12 dias, continuando com aleitamento artificial. No 2º mes já aceitou papa de frutas e hoje aceita verduras, legumes, ovos e frutas.

**DESENVOLVIMENTO** | Sustentou a cabeça aos 3 meses, sentou sem apoio com 6 meses; iniciou a engatinhar com 7 meses; ficou de pé sózinha com 9 meses e começou a andar com 12 meses. Primeiros dentes surgiram com 5 meses. Primeiras palavras aos 14 meses. Bom relacionamento familiar e capacidade de adaptação ao ambiente extra-familiar.

**ANTECEDENTES PATOLÓGICOS:** Pneumonia aos 9 meses e vários episódios de traqueobronquite.



**ANTECEDENTES FAMILIARES:** Mãe com 37 anos, pai com 42anos, saudáveis. Oito irmãos normais dos quais dois óbitos, um por meningite e outro por pneumonia. Entre os 7 primos, filhos de um irmão mais velho do pai, houve 3 casos semelhantes: o 1º filho foi à óbito antes de chegar aos vinte anos, e duas filhas, a 3ª e a 7ª foram à óbito por hidropisia, não atingindo os 15 anos. Os outros são todos normais e atualmente um destes primos tem um filho com menos de 1 ano, que\* vem apresentando um quadro idêntico. A mãe relata que entre os

Fig. 3  
avós dela e do marido há parentesco de "primos".

#### EXAME FÍSICO

Peso: 10 kg. Estatura: 77cm. Perímetros cefálico=47cm, torác.=51cm.  
Temp. axilar: 36°C:

**IMPRESSÃO GERAL:** Aspecto geral bom. Lúcido, comunicativo. Estado geral eutrófico. Atitude ativa no leito e em posição ereta. Marcha normal. Fácies melancólica, emagrecida, de aspecto viril (fig.4)

**PELE:** cor rósea, úmida, elástica, hiperpigmentada com lesões eritemato-pápulo-vesiculosas no dorso e membros (escabiose) (fig. 4 e 5). Presença de grandes veias superficiais (fig. 6).

CABELOS: castanho escuros, abundantes, de implantação normal.

PÊLOS em maior quantidade em todo o corpo. Hirsutismo.

MUCOSAS: normocoradas e úmidas.

TECIDO CELULAR SUBCUTÂNEO: ausente em todo o corpo. Turgor frouxo.

GÂNGLIOS LINFÁTICOS: impalpáveis e indolores.

MUSCULATURA: hipertrofiada; ton<sup>o</sup>/s inalterado.

ESQUELETO: crane<sup>o</sup> doliocéfalo; fontanelas fechadas; coluna de formato normal com cóccige proeminente (fig.5). Boa mobilidade.

TÓRAX: normal, simétrico, com retração do tegumento devido à ausência de TCS. Grandes peitorais hipertrofiados.

APARELHO RESPIRATÓRIO: a)inspeção: tipo respiratório costo-abdominal, ritmo regular; frequência resp. 35 por minuto; expansibilidade uniforme; respiração livre. b)palpação: Elástica torácica normal; frêmito tóraco vocal presente e sem alterações. Mamas normais para a idade. c)percussão: sons normais; d)Ausculta: ruídos respiratórios normais. Sem ruídos adventícios.

APARELHO CIRCULATÓRIO: Ictus cordis palpável no 4º EICE, ritmico.

Frequência cardíaca 90 bpm. Bulhas normofonéticas e rítmicas.

Pulsos periféricos amplos e sincrônicos. Pressão Arterial 80/50mmHg

ABDOMEN: abdome plano, cicatriz umbelical mediana, indolor à palpação superficial e profunda; som timpânico à percussão; Ausculta de ruídos hidro-aéreos. Fígado palpável a 4 dedos do RCD. Baço impalpável.

APARELHO GENITO-URINÁRIO E ÂNUS: Hipertrofia de clitoris. Ânus sp.

SISTEMA NERVOSO CENTRAL: Reflexos profundos e superficiais presentes com respostas normais. Nervos cranianos sem anormalidades. Boa motilidade ativa e passiva. Sensibilidade superficial e profunda conservadas. Boa coordenação, sem dificuldades na marcha e outros movimentos.

MEMBROS: Mobilidade ativa e passiva sem problemas. Hipertrofia da musculatura com ausência de tecido celular subcutâneo. Mãos e pés aumentados em tamanho (fig.3).

PESCOÇO: Movimentação livre, normal. Sem linfonódios palpáveis.

Volume tireoidiano normal para a idade.

**CABEÇA:** Face com hirsutismo e ausência de bolas de Bichat. (fig4)  
 Olhos e ouvidos sem anormalidades. Pavilhão auricular de formato íntegro e completo.  
 Boca: lábios normocorados e úmidos; 14 dentes conservados e sem irregularidades. Pálato ogival.  
 Nariz em sela.  
 Faringe e Amígdalas sem alterações.

#### EXAMES COMPLEMENTARES

Não foram solicitados pelo médico assistente porque fez o diagnóstico clinicamente.

#### EVOLUÇÃO

Após esclarecer à Mãe que se trata de distúrbio hereditário e que não há recurso terapêutico, a paciente voltou ao convívio familiar.



Fig. 4



Fig. 5



Fig. 6



## COMENTÁRIOS

Berardinelli comunicou esta rara síndrome em 1954. Ainda que posteriormente tenham sido publicados mais de 20 casos, o defeito metabólico responsável deste erro inato do metabolismo não foi determinado.

O diagnóstico diferencial é feito com as causas de Pseudohermafroditismo feminino, como: Hiperplasia suprarenal congênita, Tumor de suprarenal, Tumor de ovário e administração exógena de androgenios. Num exame de urina de 24 horas, a dosagem alterada de 17-KS, 17-OHS e Pregnanetriol pode esclarecer o diagnóstico.

Fazendo uma revisão bibliográfica dos casos publicados, podemos chegar às seguintes conclusões:

- 1) Apesar da aceleração do crescimento e da maturação, mais a hipertrofia muscular e o aumento do clítoris (ou falo) serem sugestivos de um efeito andrógeno, nem os andrógenos nem as gonadotrofinas estão elevadas e o hirsutismo não inclui a região púbica e axilar.
  - 2) É doença de herança autossômica recessiva como vem indicada pela presença de casos em uma mesma família.
  - 3) São indícios para fazer o diagnóstico os seguintes dados mais frequentes como anormalidades:
    - a. RENDIMENTO: Deficiência mental como característica variável.
    - b. CRESCIMENTO: Crescimento e maturação aceleradas, aumento de mãos e pés, hipertrofia muscular com excesso de glicogenio; ausência de tecido adiposo desde os primeiros momentos da vida.
    - c. PELE: Com hiperpigmentação, em especial nas axilas.
    - d. PÊLO: Hirsutismo.
    - e. VASOS: Grandes veias superficiais.
    - f. FIGADO: Hepatomegalia com excesso de graxa neutra, glucogenio e eventual cirrose.
    - g. PLASMA: Hiperlipidemia (graxas neutras). Pode ocorrer uma hiperglicemia não cetótica resistente à insulina.
- ANORMALIDADES OCASIONAIS. Cardiomegalia, opacidades corneais, hiperproteinemia, hiperinsulinemia.

Lipoatrofia, hipertrofia fállica ou de clítoris, hepatomegalia e hiperlipemia são os sinais cardeais que compõe a Síndrome de Lipodistrôfia de Berardinelli.

4) O crescimento acelerado e a hiperlipidemia são mais acentuados nos primeiros anos da infância, podendo desenvolver-se hiperglicemia nos últimos anos da infancia. O maior dos pacientes publicados, 16 anos de idade, era diabético. A cirrose hepática com varizes esofágicas pode converter-se em uma complicação fatal.

O prognóstico, tendo em vista todas as complicações possíveis de ocorrerem durante o desenrolar do quadro, é reservado, pois entre os casos publicados o que teve maior sobrevida atingiu no máximo 19 anos de idade.

- o -

#### RESUMO

É apresentado um caso de Síndrome de Lipodistrofia de Berardinelli em umapaciente de 1 ano e 4 meses que procurou o serviço médico devido ao seu aspecto de virilismo.

São focalizados os aspectos clínicos desta rara síndrome.

- o -

## BIBLIOGRAFIA

- SMITH, D. W.: Atlas de Malformaciones somáticas en el Niño  
Editora Pediátrica - 1972 Barcelona.
- BERARDINELLI, W.: An undiagnosed endocrinometabolic syndrome;  
report of two cases. J. Clin. Endocrin. Metab.,  
14:193, 1954
- SEIP, M., y TRYGSTAD, O.: Generalized lipodystrophy  
Arch. Dis. Childhood, 38:447, 1963
- SENIOR, B., y GELLIS, S. S.: The syndromes of total lipodys-  
trophy and of partial lipodystrophy.  
Pediatrics, 33:593, 1964.

TCC  
UFSC  
PE  
0151

N.Cham. TCC UFSC PE 0151  
Autor: Silva, Jair de Sou  
Título: Síndrome de Lipodistrofia de Ber



972805962

Ac. 253794

Ex.1

Ex:1 UFSC BSCCSM