

131

**ASPECTOS CLÍNICOS, LABORATORIAIS E ECOCARDIOGRÁFICOS DA SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP.** *Artur Boschi, Vanessa Tavarone, Mauro Antonio Czepielewski (orient.) (UFRGS).*

**Introdução:** A Síndrome de Berardinelli-Seip (SBS) ou lipodistrofia congênita generalizada é uma doença autossômica recessiva caracterizada por hipertrigliceridemia, hiperinsulinemia e intolerância à glicose, causando resistência insulínica e, na vida adulta, diabetes melito, hipertensão e aterosclerose. Os pacientes apresentam ausência quase total de tecido subcutâneo, hipertrofia muscular, fâscies acromegalóide e hepatoesplenomegalia. Neste estudo analisamos os aspectos clínicos e laboratoriais de um grupo de pacientes com SBS, chamando a atenção para a importância do seu diagnóstico precoce, que pode permitir manejo adequado do distúrbio ainda numa fase não hiperglicêmica. **Objetivo:** Neste estudo descrevemos os principais achados clínicos, as alterações laboratoriais e alterações morfológicas do sistema cardiovascular identificadas através do ecocardiograma. **Pacientes:** Foram estudados 6 pacientes com SBS (2 meninas e 4 meninos) atendidos no ambulatório do Serviço de Endocrinologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. **Resultados:** Todos os pacientes apresentavam hipertrofia muscular, ausência de tecido adiposo subcutâneo e fâscies sindrômica (acromegalóide). Nenhum paciente apresentou níveis elevados de colesterol total (média = 169) e a elevação dos triglicerídeos foi achado predominante, ocorrendo em 5/6 pacientes. Os níveis de triglicerídeos observados foram acentuadamente elevados na maioria dos pacientes com variação de 111 a 2434 mg/dl, com valores em geral no mínimo 3 vezes acima do normal. **Conclusões:** Os aspectos encontrados reforçam a importância do diagnóstico precoce do distúrbio, podendo permitir um manejo adequado e eventualmente até mesmo retardar o surgimento de suas principais complicações. Através deste modelo patológico podemos compreender muitas alterações metabólicas típicas das síndromes de resistência insulínica além das formas de atuação do tecido adiposo no metabolismo normal. (Fapergs).