



UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
FACULDADE DE ODONTOLOGIA



RANYELLI SOUZA GOMES

**SÍNDROME DE BERARDINELLI: RELATO DE
CASO CLÍNICO**

UBERLÂNDIA

2018

RANYELLI SOUZA GOMES

**SÍNDROME DE BERARDINELLI: RELATO DE
CASO CLÍNICO**

Trabalho de conclusão de curso apresentado
a Faculdade de Odontologia da UFU, como
requisito parcial para obtenção do título de
Graduado em Odontologia

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Danielly Cunha
Araújo Ferreira de Oliveira

UBERLÂNDIA

2018




SERVIÇO PÚBLICO FEDERAL
 MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
 UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
 GRADUAÇÃO EM ODONTOLOGIA
 TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO

ATA DA COMISSÃO JULGADORA DA DEFESA DE TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO DO (A) DISCENTE **Ranyelli Souza Gomes** DA FACULDADE DE ODONTOLOGIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA.

No dia **09 de novembro de 2018**, reuniu-se a Comissão Julgadora aprovada pelo Colegiado de Graduação da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, para o julgamento do Trabalho de Conclusão de Curso apresentado pelo(a) aluno(a) **Ranyelli Souza Gomes**, COM O TÍTULO: **"SÍNDROME DE BERARDINELLI: RELATO DE CASO CLÍNICO"**. O julgamento do trabalho foi realizado em sessão pública compreendendo a exposição, seguida de arguição pelos examinadores. Encerrada a arguição, cada examinador, em sessão secreta, exarou o seu parecer. A Comissão Julgadora, após análise do Trabalho, verificou que o mesmo se encontra em condições de ser incorporado ao banco de Trabalhos de Conclusão de Curso desta Faculdade. O competente diploma será expedido após cumprimento dos demais requisitos, conforme as normas da Graduação, legislação e regulamentação da UFU. Nada mais havendo a tratar foram encerrados os trabalhos e lavrada a presente ata, que após lida e achada conforme, foi assinada pela Banca Examinadora.

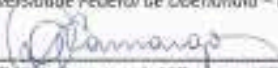
Uberlândia, 09 de novembro de 2018.

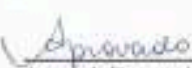

 Prof. Dr. Darleily Cunha Araújo Ferreira de Oliveira
 Universidade Federal de Uberlândia - UFU

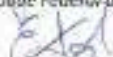

 Aprovado/Reprovado


 Prof. Dr. Alessandra Mala de Castro Prado
 Universidade Federal de Uberlândia - UFU


 Aprovado/Reprovado


 Prof. Dr. Geiziana de Villa Camargo
 Universidade Federal de Uberlândia - UFU


 Aprovado/Reprovado


 Eduardo Tadashi Pinto Emi
 Aluno(a) de doutorado - PPGO/UFU


 Aprovado/Reprovado

SUMÁRIO

1- TÍTULOS	6
2- RESUMO	7
3- ABSTRACT	8
4- INTRODUÇÃO	9
5- RELATO DE CASO CLÍNICO	10
6- DISCUSSÃO	11
7-CONCLUSÃO	13
8- REFERÊNCIAS	14
9- FIGURAS.....	16

AGRADECIMENTOS

Agradeço à Deus em primeiro lugar, por ter estado ao meu lado durante todo esse tempo, me dando clareza em relação as dificuldades e força para não desistir.

A minha orientadora, professora Danielly Cunha Araújo, obrigada pela orientação ensinamentos, paciência e confiança.

Agradeço a minha mãe, Lucimar, por ser sempre presente e me apoiar em todas as decisões que tomo.

Aos meus amigos que fiz na faculdade, por me acompanharem em toda essa trajetória dentro e fora da faculdade.

Aos funcionários da Universidade Federal de Uberlândia, que fizeram parte da minha vida acadêmica, vocês são muito importantes para todos os alunos.

Título: Síndrome de Berardinelli: relato de caso clínico

Título abreviado: Síndrome de berardinelli

Palavra chave: Berardinelli; Síndrome; tratamento odontológico.

Gomes RS1, Prado IMM2, Marques KLS3, Castro AM4, Oliveira FS5, Ferreira DCA6.

1 Graduado em Odontologia, Faculdade de Odontologia, Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

2 Residente Multiprofissional em pacientes com necessidades especiais da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

3 Doutoranda da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

4 Professor Assistente da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

5 Professor Associado da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

6 Professor Assistente da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

Autores correspondentes

Ferreira DAC: Odontopediatria, Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, Campus Umuarama, Uberlândia, MG, Brasil. Av. Pará 1720, Umuarama, 38405-320, Uberlândia, MG, Brasil. Telefone: +55 34 3225-8146 /

e-mail: danielly@ufu.br

RESUMO

OBJETIVO: descrever o caso clínico de uma criança diagnosticada com Síndrome Berardinelli-Seip e suas características bucodentais. **RELATO DE CASO CLÍNICO:** O paciente do sexo masculino com a idade de 2 anos e 3 meses diagnosticado com a Síndrome de Berardinelli, compareceu à clínica do Projeto de Extensão de Atendimento a Bebês com Deficiência para acompanhamento odontológico com 1 ano de idade encaminhado pelo pediatra. O paciente foi submetido à uma avaliação pela equipe de atendimento multiprofissional. Na anamnese a mãe relatou que a criança recebeu o diagnóstico aos 4 meses de idade, bem como alteração hepática, hipertricose e apresentava asma. Atualmente o mesmo está em acompanhamento com o médico com pediatra, endocrinologista, gastrologista, oftalmologista, fonoaudiólogo, nutricionista e hepatologista, e faz uso da vitamina Trifan A após o almoço. Segundo a mãe, não houve nenhuma alteração na saúde sistêmica do paciente nos últimos meses. Ao exame clínico intrabucal verificou-se presença de dentadura decídua completa, com presença de biofilme dental visível, sem atividade de cárie. A criança apresentou um comportamento difícil, sendo necessário o uso de estabilização protetora ativa. O tratamento proposto foi o controle do biofilme dentário por meio de orientação de higiene bucal com a mãe e a criança e escovação supervisionada. **CONCLUSÃO:** A apresentação deste caso foi importante para disseminação do conhecimento a respeito da SBS e suas características bucodentais. A abordagem odontológica desse tipo de paciente, pode ser bem complexa devido a várias alterações sistêmicas que possuem.

Palavra-chave : Berardinelli; Síndrome; tratamento odontológico.

ABSTRACT

OBJECTIVE: to describe the clinical case of a child diagnosed with bucodentais Berardinelli-Seip Syndrome and its characteristics. **STORY OF CLINICAL CASE:** The patient of the masculine sex with the age of 2 years and 3 months diagnosed with the Syndrome of Berardinelli, appeared to the clinic of the Project of Extension of Attendance the Babies with Deficiency for odontológico accompaniment with 1 year of age directed for pediatria. The patient was submitted to the one evaluation for the team of multiprofessional attendance. In anamnesis the mother told that the child received the diagnosis to the 4 months from age, as well as hepática alteration, hipertrichose and presented asthma. Currently the same it is in accompaniment with the doctor with pediatria, endocrinologista, gastrologista, oftalmologista, fonoaudiólogo, nutritionist and hepatologista, and makes use of the Trifan vitamin after the lunch. According to mother, did not have no alteration in the sistêmica health of the patient in the last months. To the intrabucal clinical examination complete deciduous set of teeth presence was verified, with visible presence of biofilme dental, without activity of caries. The child presented a difficult behavior, being necessary the use of active protective stabilization. The considered treatment was the control of biofilme dental by means of orientation of buccal hygiene with the mother and the child and supervised escovação. **CONCLUSION:** The presentation of this in case that it were important for dissemination of the knowledge regarding the bucodentais SBS and its characteristics. The odontológica boarding of this type of patient, can well complex have to some sistêmicas alterations that they possess.

Keywords: Berardinelli; Syndrome; treatment odontológico.

INTRODUÇÃO

Em 1954, Berardinelli descreveu, pela primeira vez no Brasil, um conjunto de características em seus primeiros pacientes, desde então tem sido chamado de síndrome de Berardinelli-Seip (SBS)¹. Essa síndrome é também conhecida como Lipodistrofia Congênita (BSCL) é uma doença autossômica recessiva rara, sua condição geralmente é diagnosticada logo após o nascimento da criança. Estima-se que sua prevalência seja baixa, sendo de aproximadamente 1:10.000.000 nascidos vivos. O aumento de consanguinidade tem sido um risco para o aparecimento dessa alteração, na qual foi observada em 25% dos casos².

A maioria dos casos da síndrome são causadas devido às mutações nos genes AGPAT2 e BSCL2. Com isso, o diagnóstico pode ser baseado na presença de critérios maiores e menores. Os critérios maiores incluem características que afetam o tronco, membros e rosto, características acromegalóides, hepatomegalia, concentração sérica elevada de triglicérides. Já os critérios menores incluem cardiomiopatia hipertrófica, deficiência intelectual, hirsutismo, puberdade precoce em mulheres, cistos ósseos e flebomegalia².

Os pacientes desenvolvem diabetes mellitus em uma idade precoce. Eles apresentam um apetite voraz, níveis extremamente baixos de leptina no soro, rápido crescimento e desenvolvem lesões líticas focais nos ossos apendiculares, além de acantose nigricans grave³.

As características de acantose nigricans são secundárias à resistência à insulina, e as características acromegalóides se apresentam como mãos alargada, pés e mandíbula proeminentes, podem também desenvolver com o tempo,

hérnia umbilical e as lesões líticas nos ossos podem ser vistas após a puberdade¹.

Essa síndrome é caracterizada pela ausência quase completa de gordura corporal e resistência extrema à insulina desde o nascimento¹. Esse tipo de alteração, acaba resultando em um armazenamento aberrante de gordura dietética e endógena em tecidos metabolicamente importantes, tais como o músculo e fígado. Com isso, a principal característica desse paciente é essa perda quase total de tecido adiposo que leva a uma aparência muscular que é reconhecida facilmente no nascimento. A condição também está associada a várias manifestações dermatológicas e sistêmicas. As anormalidades metabólicas podem ser fatais e assim necessitam de intervenções preventivas e terapêuticas ótimas⁴.

Portanto, o objetivo do presente estudo foi descrever o caso clínico de uma criança diagnosticada com Síndrome Berardinelli-Seip e suas características bucodentais.

RELATO DE CASO CLÍNICO

O paciente E. R. L., do sexo masculino, com 2 anos e 3 meses de idade, compareceu à clínica do Projeto de Extensão de Atendimento a Bebês com Deficiência para acompanhamento odontológico com 1 ano de idade encaminhado pelo pediatra.

Na primeira consulta, previamente à consulta odontológica, o paciente foi submetido à uma avaliação pela equipe de atendimento multiprofissional, composta por Enfermeira, Fisioterapeuta e Nutricionista afim de verificar os sinais vitais e histórico de saúde do paciente. Na anamnese a mãe relatou que a criança foi diagnosticada com a Síndrome Berardinelli-Seip aos 4 meses de idade, bem como alteração hepática, hipertricose e apresentava asma. Atualmente a mãe

relatou que a criança estava em acompanhamento com o médico com pediatra, endocrinologista, gastrologista, oftalmologista, fonoaudiólogo, nutricionista e hepatologista, e faz uso da vitamina Trifan A após o almoço. Segundo a mãe, não houve nenhuma alteração na saúde sistêmica do paciente nos últimos meses.

Ao exame físico a criança apresentava-se com peso de 10,660 kg e altura de 85 cm, além de estar afebril, mostrava-se com pele áspera, tensionada, abdome distendido e aparentava ser mais velho do que sua idade declarada. Além disso, também apresentava ausência de gordura subcutânea nas extremidades, face, tronco e músculos peitorais. O exame abdominal revelou hepatoesplenomegalia (Figura 1).

Ao exame clínico intrabucal verificou-se presença de dentadura decídua completa, com presença de biofilme dental visível, sem atividade de cárie, com ausência de doença periodontal, e a higiene bucal foi considerada satisfatória. A criança apresentou um comportamento difícil, sendo necessário o uso de estabilização protetora ativa em todas as consultas (Figura 2).

O tratamento proposto foi o controle do biofilme dentário por meio de orientação de higiene bucal com a mãe e a criança e escovação supervisionada (Figura 3). O paciente encontra-se em acompanhamento odontológico com retornos periódicos e trimestrais para controle do biofilme dental, e foram realizadas até o presente momento 6 consultas odontológicas.

DISCUSSÃO

Lipodistrofia generalizada congênita ou BSCL foi primeiramente descrita em 1954 por Berardinelli em um menino

brasileiro de 2 anos de idade e mais tarde por Seip em três pacientes em 1959⁴. As características da síndrome BSCL são principalmente devido à deficiência de gordura, o que leva à insuficiência dos tecidos de responder à insulina, resultando em hiperinsulinemia⁵.

Desde os primeiros meses da doença, os pacientes com BSCL podem apresentar hipertrigliceridemia que, se for grave, pode levar à pancreatite aguda. Os níveis de insulina no plasma estão elevados, e diabetes, geralmente aparecendo na segunda década de vida, é frequentemente muito difícil de controlar, mesmo com doses elevadas de insulina. Sem tratamento, o prognóstico para pacientes com BSCL é pobre devido a cirrose hepática, as complicações da diabetes cardiovascular, pancreatite, ou em fase terminal da doença renal⁶.

No início da vida parece existir homeostase normal da glicose, com níveis normais ou levemente aumentados de insulina, porém uma ligeira resistência à insulina pode se desenvolver durante a infância. Entre 8 e 10 anos de idade, há certa intolerância à glicose, e pode ocorrer um aumento da resistência à insulina de forma proporcional com a idade, sendo que pode haver a instalação da diabetes mellitus, por volta dos 12 anos de idade⁷. Pacientes com BSCL, como exemplificado nos casos clínicos, são bastante resistentes à terapia com insulina. A dose máxima diária de insulina pode não ser suficiente para controlar os níveis de glicose no sangue⁵. No relato do presente caso clínico, o paciente apresentou homeostase normal da glicose, aonde não foi manifestado a resistência à insulina. Com isso, ainda não foi manifestado nenhum problema sistêmico relacionado a diabetes, porém continua sendo observado pelo pediatra.

A grande parte dos indivíduos com SBS, apresentam alteração no fígado, que varia a partir de uma função anormal

com base em testes da função hepática para o tecido adiposo, onde podemos verificar a presença de hepatomegalia, esteatose hepática e o desenvolvimento de cirrose. A cirrose pode estar associada às complicações como hipertensão portal, insuficiência hepática e varizes de esôfago, é uma das principais causas de morte de indivíduos com SBS⁷. Geralmente na maioria dos casos, a hepatomegalia com esteatose hepática pode estar presente em todos os pacientes. A cardiomiopatia hipertrófica é relatada em 20-25% dos indivíduos afetados e é uma causa significativa de morbidade de insuficiência cardíaca e mortalidade precoce⁵. No presente relato de caso o paciente apresentou hepatoesplenomegalia, sendo acompanhado por um hepatologista, porém nenhuma alteração cardíaca foi verificada.

As manifestações dentárias associadas à SBS incluem cúspides em garra, macrodontia, alterações na morfologia e apinhamento generalizado grave². No caso do nosso paciente, não estava presente nenhum problema periodontal e nenhuma presença de cárie, devido a boa higiene bucal do paciente. Foi observada a presença da dentição decídua completa, sem alteração na forma e número de dentes.

CONCLUSÃO

A apresentação deste caso foi importante para disseminação do conhecimento a respeito da SBS e suas características bucodentais. A abordagem odontológica desse tipo de paciente, pode ser bem complexa devido a várias alterações sistêmicas que possuem.

REFERÊNCIAS

1. SOLANKI, Mishthu et al. Talon cusps, macrodontia, and aberrant tooth morphology in Berardinelli-Seip syndrome. **Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, And Endodontology**, [s.l.], v. 105, n. 1, p.41-47, jan. 2008. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.tripleo.2007.07.022>.
2. BHUJEL, N.; CLARK, H.. Case report: Dental management of Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy. **European Archives Of Paediatric Dentistry**, [s.l.], v. 17, n. 2, p.137-140, 14 nov. 2015. Springer Nature. <http://dx.doi.org/10.1007/s40368-015-0210-z>.
3. AGARWAL, A K; BARNES, R I; A GARG,. Genetic basis of congenital generalized lipodystrophy. **International Journal Of Obesity**, [s.l.], v. 28, n. 2, p.336-339, 14 out. 2003. Springer Nature. <http://dx.doi.org/10.1038/sj.ijo.0802487>.
4. RAO, T; CHENNAMSETTY, Kavya. Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy in two siblings. **Indian Dermatology Online Journal**, [s.l.], v. 5, n. 5, p.20-23, 2014. Medknow. <http://dx.doi.org/10.4103/2229-5178.144511>.
5. CHEEMA, Huma Arshad et al. Berardinelli-seip Congenital Generalised Lipodystrophy. **Journal Of The College Of Physicians And Surgeons Pakistan**, [s.l.], v. 28, n. 5, p.406-408, 1 maio 2018. College of Physicians and Surgeons Pakistan. <http://dx.doi.org/10.29271/jcpsp.2018.05.406>.
6. ARAÚJO-VILAR, D.; SANTINI, F.. Diagnosis and treatment of lipodystrophy: a step-by-step approach. **Journal Of Endocrinological Investigation**, [s.l.], p.13-13, 27 abr. 2018. Springer Nature. <http://dx.doi.org/10.1007/s40618-018-0887-z>.

7. GOMES, Karina Braga; PARDINI, Victor Cavalcanti; FERNANDES, Ana Paula. Clinical and molecular aspects of Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy (BSCL). **Clinica Chimica Acta**, [s.l.], v. 402, n. 1-2, p.1-6, abr. 2009. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.cca.2008.12.032>.

Figuras



Figura 1. Exame físico do paciente.



Figura 2: Exame intrabucal.



Figura 3: Orientações ao paciente