

**INTERVENÇÃO NUTRICIONAL NA SÍNDROME DE BERARDINELLI OU LIPODISTROFIA
 CONGÊNITA GENERALIZADA: RELATO DE CASO**

Edna Karol Rodrigues de Araújo¹, Ana Vaeline Patrício Braga¹
 Helder Cardoso Tavares¹, Milana Drumond Ramos Santana^{2,3,4}
 Thyciara Fontenele Marques^{5,6}

RESUMO

Introdução e Objetivos: A Lipodistrofia Congênita Generalizada é uma desordem genética rara, autossômica recessiva, de baixa prevalência cujo diagnóstico acompanha várias alterações metabólicas e sistêmicas, com maior destaque: diabetes mellitus, hipertensão arterial sistêmica, esteatose hepática, dislipidemia e insuficiência renal. O principal objetivo é relatar como a Interferência Nutricional na Lipodistrofia Congênita Generalizada melhora o estado de saúde de pacientes portadores. **Materiais e Métodos:** Trata-se de um estudo de caso, exploratório com abordagem qualitativa, realizada na cidade de Juazeiro do Norte-CE. A partir da leitura e interpretação do prontuário foram obtidas informações e aplicação de cardápio para melhora de taxas bioquímicas. **Discussão:** Dentro de tantas alterações metabólicas instaladas, características da síndrome, a intervenção dietoterápica é uma forma de tratamento. Aliado a prática de atividade física e as medicações, melhoraram a qualidade de vida e conseqüentemente a expectativa de vida dos portadores. O alcance das metas nutricionais no tratamento é variável e depende da adesão à dieta. As orientações dietéticas recomendam: restrição do aporte energético total, de gordura saturada e de carboidratos simples, dando preferência ao consumo de carboidratos complexos, fibras solúveis, triglicerídeos de cadeia média e ácidos graxos insaturados e a terapia medicamentosa. **Resultados e Conclusão:** Sobre a literatura encontrada acerca da dietoterapia mais adequada na Lipodistrofia Congênita Generalizada ainda é escassa, sendo relevante o conhecimento do tema, pois a utilização da dietoterapia adequada melhora o estado metabólico do paciente, melhorando as taxas bioquímicas e a expectativa de vida dos portadores.

Palavras-chave: Dietoterapia. Lipodistrofia Congênita Generalizada. Nutrição.

1-Faculdade de Juazeiro do Norte, Juazeiro do Norte-CE, Brasil.

ABSTRACT

Nutritional intervention in berardinelli syndrome or generalized congenital lipoatrophy: case report

Introduction and Objectives: Generalized Congenital Lipoatrophy is a rare, autosomal recessive, low prevalence genetic disorder whose diagnosis accompanies several metabolic and systemic alterations, most notably diabetes mellitus, systemic arterial hypertension, hepatic steatosis, dyslipidemia and renal failure. The main objective is to report how the Nutritional Interference in Generalized Congenital Lipoatrophy improves the health status of patients. **Materials and Methods:** This is an exploratory case study with a qualitative approach, carried out in the city of Juazeiro do Norte-CE. From the reading and interpretation of the medical record, information and menu application were obtained to improve biochemical rates. **Discussion:** Within the many metabolic changes installed, characteristics of the syndrome, dietary intervention is a form of treatment. Together with the practice of physical activity and medications, they improved the quality of life and, consequently, the life expectancy of the patients. The achievement of nutritional goals in treatment is variable and depends on adherence to diet. Dietary guidelines recommend: restriction of total energy intake, saturated fat and simple carbohydrates, giving preference to the consumption of complex carbohydrates, soluble fibers, medium chain triglycerides and unsaturated fatty acids and drug therapy. **Results and Conclusion:** Regarding the literature on the most adequate diet therapy in Generalized Congenital Lipodystrophy, the relevance of the topic is still relevant, since the use of adequate diet therapy improves the patient's metabolic status, improving the biochemical rates and the expectation of life of the carriers.

Key words: Diet therapy. Generalized Congenital Lipodystrophy. Nutrition.

INTRODUÇÃO

A Lipodistrofia Congênita Generalizada (LCG) ou Síndrome de Berardinelli é uma desordem genética rara, autossômica recessiva, de baixa prevalência, acometendo 1:10.000.000 nascidos vivos, mas se acredita que de cada quatro casos existentes apenas um seja relatado (Patni, Garg, 2015), tal patologia tem como principal característica a atrofia parcial ou completa do tecido adiposo subcutâneo e extrema resistência insulínica (Damasceno e colaboradores, 2018).

A LCG foi descrita pela primeira vez em 1954, pelo médico brasileiro Waldemar Berardinelli. Comumente é diagnosticada no nascimento, logo após, são observadas as características fenotípicas no recém-nascido: a hipertrofia muscular e ausência completa ou parcial de tecido adiposo subcutâneo (Damasceno e colaboradores, 2018).

O diagnóstico da patologia acompanha uma série de alterações metabólicas e sistêmicas, com maior destaque para diabetes mellitus, hipertensão arterial sistêmica, esteatose hepática, dislipidemia e insuficiência renal (Barra e colaboradores, 2011).

A LCG possui características clínicas como: hepatoesplenomegalia, esteatose hepática, metabolismo de carboidratos alterado, resistência insulínica, dislipidemia, hiperfagia, hipertrigliceridemia, flebomegalia, arritmias, hipoleptinemia e hipoadiponectinemia (Brown, 2016; Fiorenza, Chou e Mantzoros, 2011; Lima e colaboradores, 2017).

E características físicas como: face grosseira, cabelos ressecados, mãos, pés, queixo, nariz e orelhas com tamanhos aumentados, xantomatose, hirsutismo, macrogenitossomia, *Acantose nigricans* (Fiorenza, Chou e Mantzoros, 2011; Ponte, 2016).

Com tantas alterações metabólicas fica bem evidenciado que a intervenção nutricional possui importante papel para o controle metabólico do paciente com LCG, pois controla o diabetes, hipertensão, dislipidemias, esteatose hepática e possíveis lesões renais.

Desta forma o objetivo desse artigo é relatar como a Interferência Nutricional na Lipodistrofia Congênita Generalizada é importante para a melhora do controle do estado de saúde de pacientes portadores.

MATERIAIS E MÉTODOS

A pesquisa foi executada mediante a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Juazeiro do Norte conforme número do Parecer: 2.983.799. Trata-se de um estudo de caso, exploratório com abordagem qualitativa, realizada na cidade de Juazeiro do Norte-CE.

Após consulta com a nutricionista e a paciente assinar o TCLE permitindo acesso as informações contidas no prontuário foram coletados a partir da leitura e interpretação do prontuário, que foi baseado/adaptado da Clínica Escola de Nutrição Doutora Zilda Arns Clínica em Juazeiro do Norte-CE, informações do tipo: antecedentes patológicos pessoais e familiares de parentes próximos e pessoais, sinais e sintomas recorrentes e frequentes, estilo de vida como: fumante, etilista, hábito de sono, medicamentos em uso, exames bioquímicos, recordatório alimentar habitual, questionário de preferência alimentar e avaliação nutricional medindo peso e altura na Balança Médica Eletrônica Toledo 200k/50g 2096ppa que pesa de grama em grama e o estadiômetro mede de centímetro em centímetro.

Após ser medido foi calculado o Índice de Massa Corpórea (IMC) e classificado, a partir daí foi a Taxa Metabólica Basal (TMB) acrescido fator de atividade física (FAT) sendo encontrado o Valor Energético Total (VET).

Após coletar e calcular todos os dados, foi formulado e aplicado um cardápio, cujo objetivo era a melhora das taxas metabólicas, onde foi ofertado 1155 kcal/dia divididos em 50% de carboidratos complexos, 24% de proteínas de alto valor biológico e 26% de lipídeos: monoinsaturados e poli-insaturados, a quantidade de fibras foi em torno de 30 gramas e do zinco foi em torno de 14 mg, sendo caracterizada hipocalórica, normoglicídica, normoprotéica e normolipídica (DRI, 2003).

A dieta continha no Desjejum: 1 porção de fruta, 1 porção de leite desnatado, carboidratos complexos com altos teores de fibras, e proteínas magras. Na Colação: 1 porção de fruta muitas vezes com casca ou bagaço para aumentar o teor de fibras. No Almoço: 2 porções de salada crua e 1 porção de salada cozida, 1 porção de tubérculos, 2 porções de proteína sem gordura e 1 porção de óleo vegetal. Lanche da tarde: 1 porção de fruta muitas vezes com casca ou bagaço para aumentar o teor de fibras. Jantar: optando por

uma sopa de legumes, 1 porção de legumes cozidos e 1 porção de proteína e na Ceia: 1 porção de leite desnatado OU 1 porção com Chá.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente do sexo feminino, 26 anos, universitária, solteira, natural e residente em Crato-Ceará, portadora da Lipodistrofia Congênita Generalizada, afirma ser portadora devido casamento dos pais que são primos em primeiro grau, e relata mais casos na família de LCG.

Desde a infância usa insulina, diabética em uso de contagem de carboidratos, apresenta hipertrigliceridemia.

Refere não possuir nenhum tipo de alergia alimentar e/ou intolerância alimentar. Apresenta diurese adequada sem presença de espuma ou odor forte, de coloração amarelada; evacuações presentes apenas duas vezes na semana, sofrendo de constipação, quase nunca apresenta quadros de diarreia. Eventuais quadros de cefaleia, porém nenhuma anormalidade, e não se queixa de tonturas.

Quanto aos sinais e sintomas gastrointestinais: não relata sentir náuseas e/ou vômitos, refere sentir um pouco de gases e azia. Não apresenta dores abdominais, entretanto possui abdome distendido. Não possui dificuldades de mastigação, porém afirma mastigar rápido, nem disfagia. Não

relata quadros de insônia. Não apresenta parestesias cutâneas (formigamento).

Afirma quadro de amenorreia. Não é fumante, nem etilista. Prática caminhada os sete dias da semana, por cerca de trinta minutos. Acorda às oito horas e dorme uma hora da manhã. Possui apetite regular e durante o dia não sente fome excessiva. Em uso de insulina basal NPH com um total de 58 UI diárias, divididas em 35UI pela manhã e 23UI a noite, e uma ultrarrápida Apidra (Glulisina) utilizando 1 unidade para 12 gramas de carboidrato, método de contagem de carboidratos.

Apresenta 44,350 quilos, com 1,53 metros de altura, IMC: 18,94kg/m² em bom estado geral, deambulando, consciente e orientada, hidratada, anictérica, abdômen distendido, sem dor à palpação, com hepatomegalia. Face acromegalóide, lipoatrofia generalizada, flebomegalia, e presença de xantomas eruptivos espalhados por todo o corpo.

Trouxe para consulta exames realizados dois meses antes, a avaliação laboratorial incluía: Glicose de jejum, hemoglobina glicada alteradas, Colesterol total, Triglicérides alterados, VLDL, LDL não foi possível dosar devido à elevação dos triglicérides, HDL abaixo do recomendado, a dosagem de eletrólitos: Potássio, Sódio, Cloro, Fósforo, Magnésio, Cálcio sérico, bem como Creatinina apresentam valores dentro da referência.

Tabela 1 - Exames laboratoriais da paciente.

| Exame | Resultado | Valores de referência |
|------------------|---------------|--------------------------|
| Glicose de jejum | 229,95 mg/dL | Desejável: 65 a 99 mg/dL |
| Hb1Ac* | 11,4% | Ideal: < 5,7 % |
| Colesterol total | 175,19 mg/dL | Desejável: < 200 mg/dL |
| HDL* | 30,80 mg/dL | Aceitável: > 60 mg/ dL |
| Triglicerídeos | 832,43 mg/dL | Ótimo: < 150 mg/ dL |
| Creatinina | 0,64 mg/dL | Ideal: 0,6- 1,10 mg/dL |
| Potássio | 4,20 mEq/L | Ideal: 3,5- 5,10 mEq/L |
| Sódio | 141,00 mmol/L | Ideal: 137-145 mmol/L |
| Cloro | 103,9 mEq/L | Ideal: 98-110 mEq/L |
| Fósforo | 4,62 mg/dL | Ideal: 2,5- 4,8 mg/dL |
| Magnésio | 1,90 mg/dL | Ideal: 1,6-2,3 mg/dL |
| Cálcio sérico | 8,68 mg/dL | Ideal: 8,6- 10,3 mg/dL |

Legenda: *Hb1Ac: Hemoglobina glicada, HDL: High Density Lipoprotein.

Encaminhada a nutricionista pela endocrinologista, veio diagnosticada com LCG e alterações metabólicas instaladas, características da síndrome. A síndrome de Berardinelli apresenta acometimentos como:

resistência à insulina, *acantose nigricans*, hipertrigliceridemia, esteatose hepática, hepatoesplenomegalia, proeminência umbilical, hipoleptinemia e hipoadiponectinemia (Brown e colaboradores,

2016; Damasceno e colaboradores, 2018; Fiorenza, Chou, Mantzoros, 2011).

Dentro de tantas alterações metabólicas a intervenção dietoterápica é uma forma de tratamento, aliado a prática de atividade física e as medicações, melhoraram a qualidade de vida de pacientes portadores.

Segundo as Diretrizes da SBD (2015) a composição nutricional do plano alimentar para pacientes diabéticos: Carboidratos totais: 45% a 60% do Valor Energético Total (VET), e não menos que 130 g/dia; Fibra alimentar: mínimo de 20 g/dia ou 14 g a cada 1.000 kcal; Gordura total: até 30% do VET, Colesterol menor que 200 mg/dia; Proteína: prescrição individualizada; Vitaminas e minerais: segue as mesmas recomendações da população em geral; Sódio até 2.000 mg por dia.

Estudos demonstram que planos alimentares com menores quantidades de ácido graxo saturado reduzem o colesterol total e o LDL. Mas estão relacionados com aumento de triacilgliceróis e diminuição do HDL. Já quando há substituição dos carboidratos pelos ácidos graxos monoinsaturados, há redução do LDL, níveis de triglicerídeos e HDL.

Porém em planos alimentares ricos em carboidratos ocorre aumento da glicemia, da insulinemia e da trigliceridemia quando em comparação com o aumento no consumo de ácido graxo monoinsaturado. E em relação aos minerais as maiores deficiências dos pacientes diabéticos é quanto ao metabolismo do zinco e do magnésio, alterações que estão relacionadas ao aumento da hemoglobina glicada, a progressão do diabetes e

complicações. A suplementação de zinco parece regular a função das ilhotas pancreáticas e promover a homeostase glicêmica.

A Sociedade Brasileira de Cardiologia (2017) afirma que a concentração plasmática de triglicerídeos é bastante sensível a variações do peso corporal e a alterações do plano alimentar principalmente quanto à qualidade e à quantidade de carboidratos e gorduras. As recomendações nutricionais para pacientes com hipertrigliceridemia, baseiam-se na redução da gordura na dieta, devendo atingir, no máximo, 30 a 35% das calorias e a adequação no consumo de carboidratos, com ênfase na restrição de açúcares.

Atualmente, as recentes diretrizes e guias internacionais apontam para os benefícios de padrões alimentares saudáveis, quantidades moderadas de gordura na dieta, eliminar ácidos graxos trans, controlar o consumo de saturados, priorizar poli-insaturados e monoinsaturados, reduzir açúcares e incluir carnes magras, fibras, frutas, grãos e hortaliças na dieta.

O alcance das metas nutricionais no tratamento é variável e depende da adesão à dieta e às correções no estilo de vida, podendo resultar na redução de 20% da concentração plasmática de triglicerídeos.

Além do controle de calorias na dieta enfatiza-se a relevância da qualidade dos nutrientes em aspectos relacionados ao desenvolvimento da obesidade, como saciedade, resposta insulínica, lipogênese hepática, adipogênese, gasto energético e microbiota.

Tabela 2 - Exames laboratoriais antes e após o acompanhamento nutricional do paciente.

| Exame | Resultado - antes | Resultado - após | Valores de referência |
|--------------------|---|------------------|--------------------------|
| Glicose de jejum | 229,95 mg/dL | 79,00 mg/dL | Desejável: 65 a 99 mg/dL |
| Hb1Ac ⁸ | 11,4% | 5,1% | Ideal: < 5,7 % |
| Colesterol total | 175,19 mg/dL | 165,00 mg/dL | Desejável: < 200 mg/dL |
| HDL ⁸ | 30,80 mg/dL | 42,00 mg/dL | Aceitável: > 60 mg/dL |
| LDL ⁸ | Não foi possível dosar devido altos níveis de TGL | 47,40 mg/dL | Ótimo: < a 100,00 mg/dL |
| Triglicerídeos | 832,43 mg/dL | 378,00 mg/dL | Ótimo: < 150 mg/dL |
| Creatinina | 0,64 mg/dL | 0,50 mg/dL | Ideal: 0,6- 1,10 mg/dL |

Legenda: *Hb1Ac: Hemoglobina glicada, HDL: High Density Lipoprotein, LDL: Low Density Lipoprotein.

Segundo Damasceno e colaboradores (2018) as orientações dietéticas recomendam: restrição do aporte energético total, de gordura saturada e de carboidratos simples, dar preferência ao consumo de carboidratos complexos, fibras solúveis, triglicerídeos de

cadeia média e ácidos graxos insaturados, além da terapia medicamentosa.

Diante do exposto o plano alimentar foi elaborado a partir das diretrizes sendo calculado um IMC de 21,5 kg/m², sem muitas alterações de peso corporal, com

características: hipocalórica, normoprotéica, normoglicídica e normolipídica com um VET de 1155 kcal/dia divididos em 50% de carboidratos complexos, 24% de proteínas de alto valor biológico e 26% de lipídeos: monoinsaturados e poliinsaturados. A quantidade de fibras foi em torno de 30 gramas e do zinco foi em torno de 14 mg.

O que se observa nos exames bioquímicos mesmo com as patologias associadas e hábitos alimentares, foi que a intervenção nutricional melhorou tais resultados, e o quadro metabólico instalado obteve uma boa resposta.

CONCLUSÃO

Sobre a literatura encontrada acerca da síndrome de Berardinelli ou Lipodistrofia Congênita Generalizada ainda é escassa, talvez por ser uma síndrome rara.

Sendo necessário mais estudos e artigos a respeito, principalmente relacionados a nutrição, a dietoterapia utilizada bem como a realização de uma boa avaliação nutricional do paciente, para que se possa elaborar uma melhor dietoterapia para a síndrome e outras patologias associadas.

As diretrizes já publicadas são elaboradas para patologias isoladas, entretanto na Lipodistrofia Congênita Generalizada observamos que elas estão todas associadas: diabetes, hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia, entre outras.

Desse modo a boa adequação nutricional melhora o estado metabólico e conseqüentemente a qualidade de vida de pacientes com ou sem a síndrome.

REFERÊNCIAS

1-Barra, C.B.; Savoldelli, S.V.; Manna, T.D.; Kim, C.A.; Magre, J.; Porta, G.; Setian, N.; Damiani, D. Síndrome de Berardinelli-Seip: descrição genética e metabólica de cinco pacientes. *Arq Bras Endocrinol Metab.* Vol. 55. Num. 1. 2011. p. 54-59.

2-Brown, R.J.; Araujo-Vilar, D.; Cheung, P.K.; Dunger D.; Garg, A.; Jack, M.; Mungai, L.; Oral, E.A.; Patni, N.; Rother, K.I.; von Schnurbein, J.; Sorkina, E.; Stanley, T.; Vigouroux, C.; Wabitsch, M.; Williams, R.; Yorifuji, T.; The Diagnosis and Management of Lipodystrophy Syndromes: A Multi-Society Practice Guideline, *The Journal of Clinical*

Endocrinology & Metabolism, Vol. 101. Num. 12. 2016. p. 4500-4511.

3-Damasceno, É.B.; Figueiredo, J.G.; França, J.M.B.; Veras, J.C.D.; Borges, R.E. A.; Melo, L.P. Experiência de pessoas que vivem com a Síndrome de Berardinelli-Seip no Nordeste brasileiro. *Faculdade de Ciências da Saúde do Trairí. UFRN. Santa Cruz-RN. Brasil. Ciência & Saúde Coletiva.* Vol. 23. Num. 2. 2018. p. 389-398.

4-Dietary Reference Intakes: Guiding Principles for Nutrition Labeling and Fortification. 2003.

5-Diretrizes, Sociedade Brasileira de Diabetes. Princípios para orientação nutricional no diabetes mellitus. São Paulo-SP. 2014-2015.

6-Fiorenza, C.G.; Chou, S.H.; Mantzoros, C.S. Lipodystrophy: Pathophysiology and Advances in Treatment. *Nat Rev Endocrinol.* Vol. 7. Num. 3. 2011. p.137-150.

7-Lima, J.G.; Nobrega, L.H.C.; Lima, N.N.; Santos, M.G.N.; Baracho, M.F.P.; Jeronimo, S.M.B. Clinical and laboratory data of a large series of patients with congenital generalized lipodystrophy. *Diabetology & Metabolic Syndrome.* Vol. 8. Num. 23. 2016.

8-Patni, N.; Garg, A. Congenital generalized lipodystrophies-new insights into metabolic dysfunction. *Nat. Rev. Endocrinol.* Vol. 11. Num. 9. 2015. p. 522-534.

9-Ponte, C.M.M. neuropatia autonômica cardiovascular precoce em pacientes com Lipodistrofia Generalizada Congênita. Tese de Doutorado. Fortaleza. Universidade Federal do Ceará. 2016.

10-Sociedade Brasileira de Cardiologia. Arquivos Brasileiros de Cardiologia. Atualização da diretriz brasileira de dislipidemias e prevenção da aterosclerose-2017. Vol. 109. Num. 2. 2017.

Revista Brasileira de Obesidade, Nutrição e Emagrecimento

ISSN 1981-9919 *versão eletrônica*

Periódico do Instituto Brasileiro de Pesquisa e Ensino em Fisiologia do Exercício

www.ibpex.com.br - www.rbone.com.br

2-Universidade Federal da Paraíba (UFPB),
João Pessoa-PB, Brasil.

3-Universidade Potiguar, Natal-RN, Brasil.

4-Faculdade de Medicina do ABC, Santo
André-SP, Brasil.

5-Universidade Federal de Campina Grande
(UFCG), Campina Grande-PB, Brasil.

6-Universidade Federal de Pernambuco
(UFPE), Recife-PE, Brasil.

E-mails dos autores:

edna_karol@hotmail.com

vaelline.braga@hotmail.com

heldercardoso17@hotmail.com

mildrumond@hotmail.com

thyciarafontenele@gmail.com

Endereço para correspondência:

Edna Karol Rodrigues de Araújo

Rua Dr. João Bezerra, Esplanada I, nº 38.

CEP: 63502-500.

Recebido para publicação em 29/12/2018

Aceito em 13/02/2019