**SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP E O IMPASSE FRENTE À AUTOVIGILÂNCIA**

**Tauane Cesaro1, Eduardo Lovera Tedesco2, Thales Lima Lopes3**

*Resumo:* A síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congênita generalizada é uma doença hereditária rara caracterizada por atrofia do tecido adiposo subcutâneo, acompanhada de alterações metabólicas importantes, sendo a diabetes mellitus a de maior destaque. O diagnóstico geralmente é feito na infância, com hipertrofia muscular, aparência acromegálica com mãos, pés, nariz, queixo e orelhas com tamanhos aumentados, emagrecimento, hirsutismo, acantose nigricans e comprometimento intelectual. O manejo clínico consiste em controlar as complicações crônicas comuns à síndrome, se valendo de controle dietético e medicações. Além da dificuldade em manejar uma doença rara e sem cura, é necessário dar ênfase nas experiências socioculturais e antropológicas do portador, uma vez que implica no sucesso do seu automonitoramento. Por esses motivos, o objetivo deste trabalho é relatar um caso de Síndrome de Berardinelli-Seip e a experiência vivenciada pelo paciente com a sua doença, através dos relatos em prontuário eletrônico. J.F.L.O, masculino, 18 anos, em acompanhamento Endocrinológico no Centro de Atendimentos Especializados de Cascavel desde 2018 devido diagnóstico de Síndrome de Berardinelli-Seip. Em primeira consulta, relatou quadro de enurese noturna, noctúria, polidipsia e polifagia com compulsão por doces. Ao exame físico apresentava acantose nigricans intensa em axila, pescoço e cotovelos, diminuição do tecido subcutâneo generalizado, ginecomastia, abdome globoso, e adenomegalias inguinais. Nos exames complementares solicitados, apresentou: glicemia de jejum 300 mg/dl, hemoglobina glicada 13,6%, plaquetas 43.700,00 µL, leucócitos 2.300/µL, triglicerídeos entre 384 até 1345 mg/dl, cariótipo 46 XY, radiografia de tórax demonstrando aumento discreto de área cardíaca, biópsia de medula com hematopoese aumentada, ecocardiograma com derrame pericárdico laminar, e ultrassonografia de abdômen com veia porta ectasiada, esplenomegalia com 27x13 cm, e rins aumentados sugestivo de nefropatia parenquimatosa. A dosagem de Leptina dentro da normalidade (8,3 ng/ml), mesmo sendo uma condição incomum, pode ser explicada pelo sexo masculino, IMC com peso adequado (21), e talvez pela pesquisa genética, mas esta última ainda não realizada. Na tentativa de controlar os sintomas e oferecer melhor qualidade de vida, foi iniciado terapia medicamentosa e orientado dieta, controle glicêmico diário, exames de rotina, acompanhamento a cada 60 dias, planejamento de esplenectomia, encaminhamento ao nutricionista, e cooperação familiar. Infelizmente, o paciente se demonstrou resistente às orientações médicas, e a não aderência regular às terapêuticas propostas justificou a grande demanda ao Pronto Atendimento. Devido a esses impasses na condução do quadro de uma doença rara sem tratamento específico, associada ao sofrimento de longa duração por parte do paciente, foi referenciado ao Serviço social, e ao suporte psicológico.

*Palavras-chave*: Lipodistrofia Generalizada Congênita, Síndrome Berardinelli-Seip, Lipodistrofia.