

## Genética

## Genetics

### GE-1

#### SINDROME DE BERARDINELLI SEIP. REPORTE DE CASO

VALENCIA RUIZ ANA MARIA, SALDARRIAGA-BETANCUR S, RAMÍREZ-RINCÓN A.

*Universidad Pontificia Bolivariana, Fundación Universitaria San Martín, Clínica Integral de Diabetes (CLID), Medellín, Colombia.*

El síndrome de Berardinelli Seip, es una rara enfermedad metabólica autosómica recesiva, caracterizada por lipodistrofia congénita, donde la ausencia de tejido adiposo normal explica las alteraciones metabólicas que se presentan. Los lípidos se almacenan en diferentes órganos produciendo complicaciones múltiples: en el hígado genera esteatosis, a nivel muscular produce hipertrofia y a nivel cardíaco conlleva a miocardiopatía hipertrófica que explica la insuficiencia cardíaca, arritmias y la mortalidad temprana de causa cardiovascular. Es común la alteración en el metabolismo de los lípidos y la resistencia a la insulina donde hasta una tercera parte de los pacientes pueden desarrollar diabetes. Presentan además trastornos psiquiátricos y cognitivos. Se presenta el caso de una paciente femenina de 18 años, quien se desempeñaba como deportista de alto rendimiento en levantamiento de pesas. A los 13 años de edad debuta con hiperglucemia grave sin cetoacidosis ni estado hiperosmolar, con lipodistrofia que afecta el tronco, extremidades y el rostro, hipertrofia muscular generalizada, prognatismo, hipertrigliceridemia con xantomas, hepatomegalia con esteatosis hepática, compromiso cardíaco por hipertrofia septal asimétrica no obstructiva y trastorno mixto de ansiedad y depresión.

Ante presencia de criterios mayores clínicos para la enfermedad se hizo diagnóstico de Síndrome de Berardinelli Seip, cuya secuenciación para el gen BSCL2 fue negativa y su asegurador no autorizó realización de la secuencia del gen AGPTA2.

Ha recibido manejo multidisciplinario (endocrinología, medicina interna, psicología, psiquiatría, genética) sin lograrse adecuado control metabólico a pesar de dosis altas de insulina, gran parte por regular adherencia a la terapia secundaria a su patología psiquiátrica. Se consideró tratamiento con Metreleptina para mejorar metabolismo lipídico y respuesta a la insulina que hasta el momento no se ha iniciado.

En casos como estos es indispensable el reconocimiento temprano de la enfermedad con el objetivo de tratar las alteraciones metabólicas que presentan y reducir el riesgo de complicaciones.