

## Você conhece esta síndrome? \*

Do you know this syndrome?

Mônica Santos <sup>1</sup>  
Lisiane Nogueira <sup>2</sup>

Renata Rabelo <sup>2</sup>  
Carolina Talhari <sup>1</sup>

Virgínia Vilasboas <sup>2</sup>  
Sinésio Talhari <sup>3</sup>

### RELATO DO CASO

IDENTIFICAÇÃO: sexo feminino, 29 anos, solteira.

HISTÓRIA CLÍNICA: diminuição progressiva da gordura corporal, com início aos onze anos de idade, após quadro infeccioso intestinal.

EXAME DERMATOLÓGICO: perda simétrica da gordura corporal, na face, tronco, membros superiores e inferiores, com relevo muscular de aspecto hipertrófico (Figura 1 e 2). Presença ainda de nódulos amarelados e endurecidos, alguns dolorosos, nas coxas, braços e nádegas.

EXAMES COMPLEMENTARES: hemograma, glicemia em jejum, eletrólitos, função hepática e renal normais; curva glicêmica normal (jejum=71; 30min=124; 60min=124; 120min=119mg/dL); ausência de glicosúria no exame de urina; ultrassonografia da tireoide e abdominal sem alterações; anticorpo antiperoxidase de 9,3U/l (valor normal até 34U/l); FAN (fator antinuclear) não reator; dosagem de C3 normal; sorologia para HIV e hepatites negativas. □



FIGURA 1:  
Lipoatrofia,  
na região  
zigomática-  
temporal, e  
diminuição  
da bola de  
Bichat



FIGURA 2: Perda simétrica da  
gordura corporal, incluindo  
tronco, nádegas, coxas e  
braços, conferindo um  
aspecto de  
hipertrofia muscular

Aprovado pelo Conselho Editorial e aceito para publicação em 08.04.2010.

\* Trabalho realizado na Fundação de Medicina Tropical do Amazonas (FMTAM) – Manaus (AM), Brasil.  
Conflito de interesse: Nenhum / Conflict of interest: None  
Suporte financeiro: Nenhum / Financial funding: None

<sup>1</sup> Doutorado em Doenças Infecciosas e Parasitárias - Médica Dermatologista da Fundação de Medicina Tropical do Amazonas (FMTAM); Professora de dermatologia da Universidade do Estado do Amazonas (UEA) – Amazonas (AM), Brasil.

<sup>2</sup> Médica - Residente de Dermatologia da Fundação de Medicina Tropical do Amazonas (FMTAM) – Manaus (AM), Brasil.

<sup>3</sup> Doutorado em dermatologia - Diretor-presidente da Fundação de Medicina Tropical do Amazonas (FMTAM) – Manaus (AM), Brasil.

# Você conhece esta síndrome? \*

## Do you know this syndrome?

Santos M, Rabelo R, Vilasboas V, Nogueira L, Talhari C, Talhari S

### DISCUSSÃO

A síndrome de Barraquer-Simons, também denominada lipodistrofia parcial progressiva ou lipodistrofia céfalo-torácica, foi descrita por Barraquer, em 1906, e por Simons, em 1911. Caracteriza-se por perda progressiva do tecido celular subcutâneo, em direção crânio-caudal, de modo simétrico, iniciando na face e envolvendo progressivamente o tronco, membros superiores e inferiores, até as coxas. Os braços e pernas raramente são afetados. <sup>1</sup> Em geral, inicia-se na primeira e segunda década de vida, afetando predominantemente o sexo feminino. <sup>2</sup>

A etiologia dessa síndrome permanece desconhecida. Embora seja considerada forma adquirida de lipodistrofia, muitas vezes associada a infecções virais, recentemente foi também relacionada com mutação no gene que codifica as lâminas nucleares do subtipo B2 (LMNB2) <sup>3</sup>. Hegele et al., em 2006, analisaram oito pacientes com síndrome de Barraquer-Simons, encontrando, em quatro deles, a mutação nesse gene. <sup>4</sup> Outros trabalhos mostram que alguns portadores da síndrome de Barraquer-Simons têm alterações nos níveis de C3, consequente à presença de um fator nefrítico, que aumenta o consumo de C3 e diminui a sua síntese. Estudos in vitro demonstram ainda que o fator nefrítico apresenta também efeito lipolítico, justificando a lipodistrofia nesses pacientes. <sup>5</sup>

Os principais diagnósticos diferenciais da síndrome são as outras formas de lipodistrofias, em especial a lipodistrofia parcial congênita e a lipodistrofia dos pacientes com AIDS, em uso de terapia antirretroviral. <sup>6</sup> Entretanto, nessas formas distúrbios metabólicos, como intolerância a glicose, diabetes e dislipidemias são frequentes, enquanto, na síndrome de Barraquer-Simons, são incomuns. <sup>7</sup>

A síndrome de Barraquer-Simons é classificada em três subtipos: subtipo I, associado com paniculite; subtipo II, em associação com doenças sistêmicas, principalmente hipotireoidismo, dermatomiosite, dermatite hepertiforme, lúpus eritematoso sistêmico, vasculite leucocitoclástica, glomerulonefrite mesangiocapilar; subtipo III ou idiopático, que representa mais de 50% dos casos e não está associado a doenças sistêmicas. <sup>8</sup> A paciente relatada não apresentava comorbidade associada, sendo classificada como síndrome de Barraquer-Simons, subtipo III.

As opções terapêuticas para a doença são referidas, principalmente para correção da lipoatrofia facial, em que técnicas de reconstrução facial têm sido usadas para devolver o contorno facial perdido, como lipoenxertia ou preenchimento com ácido polilático ou polimetilmetacrilato. <sup>9</sup> Nos casos mais severos de lipodistrofias, especialmente aqueles com alterações metabólicas, tem sido usada a leptina recombinante, que é um hormônio secretado pelas células adiposas, responsável pela regulação do metabolismo glicídico e do armazenamento de células adiposas. <sup>10</sup>

Nesse trabalho, relata-se caso de síndrome de Barraquer-Simons, com início da puberdade e sem associação com distúrbios sistêmicos. Além da lipodistrofia, a paciente apresentava áreas endurecidas nos braços, coxas e nádegas, cujo exame histológico confirmou diagnóstico de calcinose, um achado incomum nesses pacientes. □

**Resumo:** A síndrome de Barraquer-Simons, também denominada lipodistrofia parcial progressiva ou lipodistrofia céfalo-torácica, caracteriza-se por perda progressiva do tecido celular subcutâneo, em direção crânio-caudal, de modo simétrico, iniciando na face e envolvendo progressivamente o tronco, membros superiores e inferiores, até as coxas. Nesse trabalho, relata-se o caso de paciente, com síndrome de Barraquer-Simons, sem associação com comorbidades sistêmicas.

**Palavras-chave:** Diagnóstico; Exame físico; Lipodistrofia

**Abstract:** Barraquer-Simons syndrome, also called acquired partial lipodystrophy or cephalothoracic lipodystrophy, is a rare form of progressive lipodystrophy, characterized by symmetrical lipoatrophy of subcutaneous adipose tissue starting in the head and spreading to the thorax, upper and lower limbs and thighs. In this work, we report the case of a patient with Barraquer-Simons syndrome without systemic complications.

**Keywords:** Diagnosis; Lipodystrophy; Physical examination

### REFERÊNCIAS

1. Barraquer-Ferre L. Lipodystrophie progressive: syndrome de Barraquer-Simons. *Press Med.* 1935;43:1672.
2. Ferrarini A, Milani D, Bottigelli M, Cagnoli G, Selicorni A. Two new cases of Barraquer-Simons syndrome. *Am J Med Genet A.* 2004;126A:427-9.
3. Jacob KN, Garg A. Laminopathies: multisystem dystrophy syndromes. *Mol Genet Metab.* 2006;87:289-302.
4. Hegele RA, Cao H, Liu DM, Costain GA, Chariton-Menys V, Rodger NW, et al. Sequencing of the reannotated LMNB2 gene reveals novel mutations in patients with acquired partial lipodystrophy. *Am J Hum Genet.* 2006;79:383-9.
5. Tüzün B, Kirçuval D, Demirkesen C, Gökşügür N, Unal G, Tüzün Y. Barraquer-Simons syndrome with benign infundibulocystic proliferation. *Int J Dermatol.* 2003;42:210-2.
6. Panse I, Vasseur E, Raffin-Sanson ML, Staroz F, Rouveix E, Saiag P. Lipodystrophy associated with protease inhibitors. *Br J Dermatol.* 2000;142:496-500.
7. Paschoal LHC, Vasconcelos JJTP, Oyafuso LKM, Valente O, Fraige F. Lipodistrofia congênita generalizada. *An Bras Dermatol.* 1982;57:31-4.
8. Requena Caballero C, Angel Navarro Mira M, Bosch IF, Bauxauli JM, Aliaga Boniche A. Barraquer-Simons lipodystrophy associated with antiphospholipid syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 2003;49:768-9.
9. Franco FF, Spencer LB, Mendes FD, Lopes RG, Braga EVB, Pinheiro AF, et al. Tratamento cirúrgico do paciente com síndrome de Barraquer-Simons: revisão bibliográfica e relato de caso. *Rev Soc Bras Cir Craniomaxilofac.* 2007;10:152-5.
10. Guettier JM, Park JY, Cochran EK, Poitou C, Basdevant A, Meier M, et al. Leptin therapy for partial lipodystrophy linked to a PPAR-gamma mutation. *Clin Endocrinol.* 2008;68:547-54.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

Mônica Nunes de Souza Santos

Av. Djalma Batista, 1061, sala 610, chapada.

69050-010. Manaus-Am

E-mail: m.n.souza.santos@gmail.com

Como citar este artigo/How to cite this article: Santos M, Rabelo R, Vilasboas V, Nogueira L, Talhari C, Talhari S. Você conhece esta síndrome? Síndrome de Barraquer-Simons. *An Bras Dermatol.* 2011;86(2):391-440.