



**Resumos dos Trabalhos de Conclusão de Curso
I Jornada dos Residentes de Medicina
Área Temática**

Endocrinologia



DIABETES LIPOATRÓFICO ASSOCIADO À LIPODISTROFIA GENERALIZADA CONGÊNITA DE BERARDINELLI-SEIP TIPO 1: RELATO DE CASO

Autor(a): Bruna Pedrosa

Eixo temático: Endocrinologia

Orientador(a): Carolina Alves Cabizuca

Resumo: A Síndrome de Berardinelli-Seip (lipodistrofia generalizada congênita) é uma desordem genética rara, de herança autossômica recessiva, caracterizada principalmente pela ausência severa de tecido adiposo subcutâneo, resultando no déficit de leptina. Este hormônio é essencial na regulação do metabolismo energético, desempenhando papel crucial na fisiopatologia de condições como resistência insulínica, diabetes mellitus, esteatose hepática e hipertrigliceridemia, além do aumento do risco cardiovascular associado a essas patologias. Este trabalho, do tipo observacional em braço único, relata o caso clínico de paciente portadora da Síndrome de Berardinelli-Seip Tipo 1, acompanhada pelo Serviço de Diabetes da Policlínica Piquet Carneiro (PPC/UERJ). Além disso, tem como objetivo discorrer sobre a epidemiologia, os mecanismos fisiopatológicos envolvidos, características clínicas, métodos diagnósticos, alterações em exames complementares e possibilidades de tratamento desta síndrome através da revisão de literatura. A paciente em questão fez o diagnóstico através de critérios clínicos e laboratoriais referentes à síndrome, sendo submetida a teste genético para confirmação do quadro. Evoluiu com complicações durante o período em que não tinha acesso a medicação padrão ouro (metreleptina) para seu tratamento: diabetes de difícil controle, hipertrigliceridemia a despeito das medicações, esteatose hepática e nefropatia diabética. Após o início do tratamento de escolha, paciente evoluiu com melhora importante no controle da glicemia e da dislipidemia. Devido à sua raridade, essa síndrome pode ser subdiagnosticada, contribuindo para piora do prognóstico de seus portadores. Este trabalho visa expandir conhecimento sobre o assunto para profissionais de saúde, auxiliando práticas clínicas, atentando políticas públicas de saúde e contribuindo para o cuidado integral de qualidade para esses pacientes.

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE MAURIAC - UMA COMPLICAÇÃO RARA NO PACIENTE COM DIABETES MELLITUS TIPO 1

Autor(a): Raquel de Almeida Viergutz

Eixo temático: Endocrinologia

Orientador(a): Alessandra Saldanha Matheus Fernandes da Costa

Resumo: A Síndrome de Mauriac (SM), é uma complicação rara do diabetes mellitus tipo 1 (DM1), que pode ocorrer no paciente com controle glicêmico inadequado de longa data. Este trabalho tem como objetivo relatar o caso clínico de um paciente masculino de 14 anos com SM atendido no ambulatório de Diabetes da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ) e posteriormente conduzido no Hospital Universitário Pedro Ernesto. A metodologia utilizada neste estudo é observacional descritiva de braço único. O paciente descrito no caso realizava acompanhamento no ambulatório de Diabetes da Policlínica Piquet Carneiro – UERJ devido diagnóstico de DM1. O diagnóstico de SM foi estabelecido anos após o diagnóstico de DM1 e baseou-se na presença de critérios clínicos como hepatomegalia devido a deposição de glicogênio no fígado, atraso no crescimento estatural e no desenvolvimento puberal em paciente com anos de controle glicêmico inadequado. As publicações teóricas já existentes sobre a doença, bem como este relato de caso são fundamentais para alertar a comunidade médica sobre a SM, uma rara complicação do DM1. A literatura destaca a importância do diagnóstico precoce e do controle glicêmico rigoroso para prevenir e reverter a SM. Este estudo contribui para a compreensão das manifestações clínicas e fisiopatológicas da doença, e seu conteúdo pode guiar práticas clínicas e políticas de saúde, fortalecendo estratégias de intervenção precoce e monitoramento contínuo para melhorar o cuidado integral dos pacientes com DM1.

AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA INTERVENÇÃO MULTIDISCIPLINAR NO CONTROLE GLICÊMICO, CLÍNICO E METABÓLICO DE PACIENTES PORTADORES DE DM1

Autor(a): Daniela Cristina Marian

Eixo temático: Endocrinologia

Orientador(a): Marília Brito Gomes

Resumo: O diabetes mellitus tipo 1 (DM1) é uma doença autoimune caracterizada pela destruição das células β pancreáticas, resultando em deficiência na síntese e secreção de insulina. A incidência de DM1 tem aumentado globalmente desde os anos 1950, com um aumento anual médio de 3-4% nas últimas três décadas. Em 2020, estimou-se que 9,3% dos adultos entre 20 e 79 anos vivem com DM1 no mundo. O controle glicêmico adequado destes pacientes é alcançado com múltiplas aplicações diárias de insulina, automonitoramento da glicemia, abrangente educação sobre diabetes e orientação de profissionais de saúde qualificados. Desta maneira, o manuseio e o controle da glicemia se tornam um grande desafio no tratamento desta doença. Este trabalho objetiva avaliar o impacto da intervenção multidisciplinar no controle glicêmico, clínico e metabólico de pacientes portadores de DM1 durante 15 meses de acompanhamento no ambulatório de Diabetes da Policlínica Piquet Carneiro (PPC), com o uso do mapa de glicemias autopreenchido e níveis de hemoglobina glicada (HbA1C). Dos pacientes estudados (n=8), todos adultos com DM1, 6 eram do sexo feminino e 2 do sexo masculino, com idade de $46,7 \pm 9,9$ anos e tempo de diagnóstico clínico de DM1 de $28,6 \pm 6,5$ anos. Durante o seguimento houve variação significativa dos níveis de HbA1C, uma mudança na proporção entre insulina basal-bolus, considerada como parâmetro de melhor controle glicêmico, e uma tendência a melhora da qualidade de vida dos pacientes. A educação em saúde e o acompanhamento multidisciplinar foram de relevante importância para o comprometimento dos pacientes com o manejo do diabetes, enfatizando que almejado controle bem-sucedido do DM1 requer uma colaboração contínua envolvendo o paciente, a família, os cuidadores e uma equipe multidisciplinar de diabetes.

ASSOCIAÇÃO ENTRE OBESIDADE E HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA: RELATO DE CASO

Autor(a): Ana Gabriela Guerreiro Nobre Lebourg

Eixo temático: Endocrinologia

Orientador(a): Luiz Guilherme Kraemer de Aguiar

Resumo: A Hipertensão intracraniana idiopática (HII) é uma condição que caracteriza-se por elevação da pressão intracraniana (PIC) no líquido cefalorraquidiano (LCR), com sinais e sintomas associados e exame de neuroimagem sem alterações justificáveis. É um diagnóstico de exclusão, sendo necessário investigar causas estruturais do sistema nervoso central, assim como uso de medicamentos que elevem a PIC. Este é um estudo observacional descritivo, cujo objetivo principal é o de relatar o caso de paciente do sexo feminino, portadora de obesidade, com quadro clínico de cefaleia e perda visual associada à HII, em acompanhamento no serviço de obesidade do Hospital Universitário Pedro Ernesto. Os mecanismos fisiopatológicos permanecem desconhecidos, embora haja relação significativa com a obesidade, embasando a hipótese de fatores hormonais no seu desenvolvimento. O tratamento abrange o alívio dos sintomas ocasionados pelo aumento da PIC, através dos inibidores da anidrase carbônica. Além disso, é crucial o tratamento da obesidade, principal fator de risco modificável, sendo a cirurgia bariátrica o meio mais eficaz a longo prazo para perda ponderal. Embora ainda seja considerada uma doença rara, há o aumento da incidência de casos. Os profissionais de saúde devem considerar a HII como diagnóstico diferencial, nos casos de mulheres portadoras de obesidade e com sinais de alarme neurológicos.

DISFUNÇÃO TIREOIDIANA INDUZIDA POR INIBIDORES DE CHECKPOINT - RELATO DE CASOS

Autor(a): Letícia Vidaurre de Aguiar Musse

Eixo temático: Endocrinologia

Orientador(a): Daniel Barretto Kendler

Resumo: Os efeitos colaterais imunomediados associados ao uso de inibidores de checkpoint, também usualmente chamados de imunoterápicos, estão sendo cada vez mais frequentes diante do aumento das indicações dessa classe nos diferentes tumores. Dentre eles, as endocrinopatias, com destaque para a disfunção tireoidiana, são alguns dos efeitos mais comumente observados. Este trabalho tem como objetivo relatar três casos de pacientes que utilizaram as medicações e evoluíram ao longo do tratamento com disfunção tireoidiana, em suas diferentes apresentações. O diagnóstico foi estabelecido através do quadro clínico associado a exames laboratoriais, e foram conduzidos individualmente de acordo com suas condições apresentadas. Observa-se que os três casos apresentam em comum o desenvolvimento da patologia em período entre a quinta e oitava semana do ciclo do tratamento. O tratamento com inibidores de checkpoint consiste em ciclos a cada 3 semanas, com necessidade de avaliação laboratorial antes de cada ciclo. As publicações já existentes na literatura, tal como essa série de três casos, visam uma maior familiaridade com os efeitos que podem acontecer nos pacientes em uso de tais medicações e seu manejo clínico. Este estudo auxilia em uma melhor compreensão dos casos, incluindo a suspeita clínica, o diagnóstico precoce e o tratamento direcionado para a condição específica do paciente, para manejo adequado do quadro e maior segurança do paciente.