

Tratamento cirúrgico do paciente com síndrome de Barraquer-Simon: revisão bibliográfica e relato de caso

Surgical treatment of patient with Barraquer-Simon syndrome: review of literature and related case

FERNANDO F. FRANCO¹, LEONARDO B. SPENCER¹, FABIANA D. MENDES², RAFAEL G. LOPES², EDUARDO V. B. BRAGA¹,
ALEXANDER F. PINHEIRO¹, MARCELO C. GUIDI³, CELSO L. BUZZO⁴

RESUMO

Barraquer e Simon descreveram no começo do século uma doença caracterizada por progressiva atrofia da gordura do tecido subcutâneo, limitada à parte superior do corpo, incluindo face. É uma síndrome rara, de origem obscura, também conhecida como lipodistrofia céfalo-torácica. Os pacientes com a síndrome perdem progressivamente sua gordura subcutânea em direção craniocaudal simetricamente, começando na face e progredindo até uma determinada área da coxa. Frequentemente estes pacientes apresentam uma hipertrofia de tecido celular subcutâneo nas suas extremidades inferiores. A doença começa no final da primeira década de vida ou no começo da segunda década, e é rara em pacientes do sexo masculino. Os autores descrevem um caso da síndrome de Barraquer-Simon com envolvimento facial e torácico, sem outras anomalias. Durante o seguimento cirúrgico, foram realizadas lipoenxertias, cirurgia para colocação de bioimplantes malares e cirurgia ortognática. A síndrome de Barraquer-Simon, classificada como lipodistrofia parcial, ainda é pouco compreendida. Mais estudos serão necessários para confirmar a base genética.

Descritores: Lipodistrofia, patologia. Síndrome. Tecido adiposo, patologia.

SUMMARY

Barraquer and Simon described at the beginning of the century a disease characterized by progressive atrophy of the fat tissue of the sub-cutaneous limited to upper body including face. It is a rare syndrome of obscure origin, also known as lipodystrophy cefalo-chest. The patients with the syndrome gradually lose their fat sub-cutaneous toward craniocaudal symmetrically, starting on the face and progresses to a certain area of the thigh. Often these patients have a hypertrophy of cellular sub-cutaneous tissue in their lower extremities. The disease begins at the end of the first decade of life or at the beginning of the second decade, and is rare in patients male. The authors describe a case of the syndrome Barraquer-Simon involvement with facial and chest with no other abnormalities. During the surgical follow up, was performed lipoenxertias, surgery for placement of bioimplantes malares and surgery orthognathic. The syndrome Barraquer-Simon, classified as partial lipodystrophy, is still little understood. More studies are needed to confirm the genetic basis.

Descriptors: Lipodystrophy, pathology. Syndrome. Adipose tissue, pathology.

1. Residente de Cirurgia Plástica do Hospital Sobrapar.
2. Cirurgião plástico, ex-residente do Hospital Sobrapar.
3. Cirurgião plástico. Médico assistente do Hospital Sobrapar.
4. Regente do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Sobrapar.

Correspondência: Hospital Sobrapar – dr Fernando Fabrício Franco
Av. Adolf Lutz, 100 – Cid Universitária Zeferino Vaz – Barão Geraldo
Campinas –SP – Caixa Postal 6028 – CEP 13.084-880
E-mail: franco.fer @bol.com.br

INTRODUÇÃO

Barraquer e Simon descreveram no começo do século uma doença caracterizada por progressiva atrofia da gordura do tecido subcutâneo limitada à parte superior do corpo, incluindo face¹. É uma síndrome rara, de origem obscura, também conhecida como lipodistrofia céfalo-torácica²⁻⁴. Os pacientes com a síndrome perdem progressivamente sua gordura subcutânea em direção craniocaudal simetricamente, começando na face e progredindo até uma determinada área da coxa. Frequentemente estes pacientes apresentam uma hipertrofia de tecido celular subcutâneo nas suas extremidades inferiores. A doença começa no final da primeira década de vida ou no começo da segunda década, e é rara em pacientes do sexo masculino⁵.

Em aproximadamente 20% dos casos, a nefropatia é observada, provavelmente causada por ativação do sistema complemento, sendo que, nestes casos, o prognóstico se torna grave³. Anormalidades do sistema nervoso central, retardo mental e epilepsia⁶ também podem estar associados. Geralmente, a principal queixa dos pacientes é a sua face de aspecto consumido devido à perda de tecido gorduroso subcutâneo não responsivo a ganho de peso.

Descrevemos aqui um caso da Síndrome de Barraquer-Simon com envolvimento facial e torácico sem outras anomalias. A paciente foi admitida no Instituto de Cirurgia Plástica – SOBRAPAR, em Campinas – SP, em 1995 e desde então vem sendo acompanhada. Durante o seguimento cirúrgico, foram realizadas lipoenxertias, cirurgia para colocação de bioimplantes malares e cirurgia ortognática.

RELATO DO CASO

FRH, nascida em 20/07/1975, atualmente com 31 anos completos, procedente de Blumenau-SC, encaminhada para tratamento especializado em nosso Serviço, em 27/11/1995, com 20 anos de idade. A paciente se queixava de dores na região malar durante a mudança de tempo, apresentava mordida cruzada (Figura 1) e aberta com contato dos molares. Fato importante relatado por ela, já na primeira consulta, foi que seu rosto era aparentemente normal até os seis anos de idade, quando começou a apresentar uma lipodistrofia bilateral, com diminuição gradativa de tecido gorduroso no subcutâneo.

Negou qualquer antecedente mórbido, como também alergias. Referia ter realizado duas lipoenxertias na sua cidade de origem, com intervalos de seis meses entre elas.

Ao exame apresentava hipoplasia da região malar, prognatismo (SNB 87°), mastigação cruzada e retração de maxila (SNA 75°), com classe funcional III de Angle (Figura 2). Os membros inferiores apresentavam hipertrofia gordurosa em relação ao tronco e à face.

O tratamento cirúrgico teve início com biópsia de mucosa oral superior à esquerda, onde foi identificado um processo inflamatório crônico com hiperplasia epitelial e fibrose discreta. Após isso, foi indicada uma cirurgia ortognática de mandíbula, com retrusão da mesma de 12mm, bilateralmente (Figura 3). Após 1 ano e 4 meses, foi realizada colocação de implantes, na região malar, bilateralmente, de biomaterial (polietileno). Passados 7 meses deste procedimento, foi realizada lipoenxertia em sulco nasogeniano bilateral, tendo como área doadora o joelho e a face medial da coxa direita. Aguardou-se 4 meses para nova lipoenxertia, tendo como área doadora a coxa esquerda.

Figura 1 – Foto frontal e perfil (close para terço médio da face) pré-operatória



Figura 2 – Detalhe da cirurgia ortognática: osteotomia sagital da mandíbula



A paciente autorizou o relato de seu caso com finalidade científica e/ou didática.

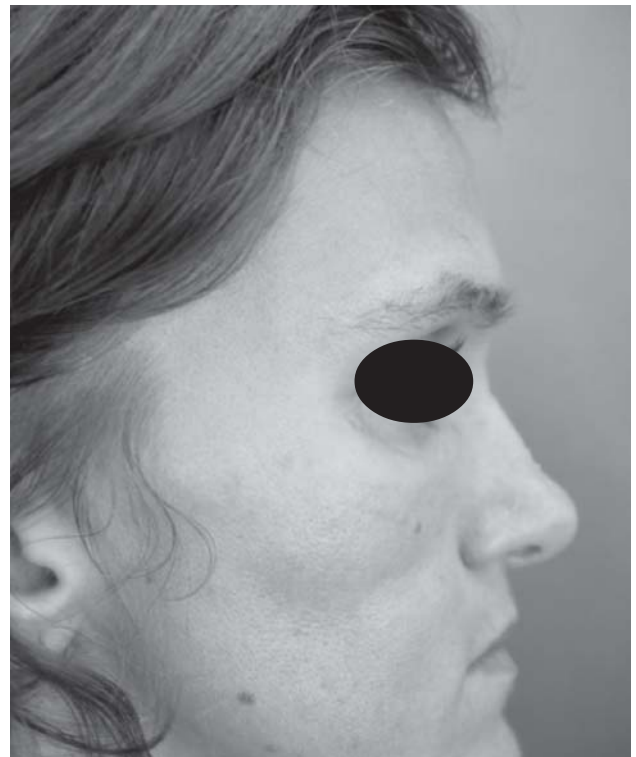
DISCUSSÃO

A síndrome de Barraquer-Simon, classificada como lipodistrofia parcial, ainda é pouco compreendida. Várias teorias sugerem uma anormalidade primária das células gordurosas, da ação do agente humoral que mobiliza gordura, ou um defeito no controle neuronal do metabolismo da célula gordurosa, porém sem um suporte experimental que sustente essa hipótese e que explique satisfatoriamente todas as características associadas às lipodistrofias parciais⁷.

A restauração do contorno facial tem sido descrita para doença de Romberg, displasia facial lateral, e depois de ressecção tumoral na face. As possibilidades terapêuticas incluem: materiais aloplásticos, gordura não desvascularizada, enxertos dermogordurosos, entre outros⁸. O envolvimento bilateral exclui o retalho livre de omento, que é usado nas doenças de Romberg e microssomia hemifacial⁹, e a simetria pode ser comprometida após intensa reabsorção pós-enxertia^{4,10}. Tecidos vascularizados têm sido aceitos como necessários para correção de defeitos moderados a graves¹¹, enquanto enxertos dermogordurosos ou até mesmo ritidectomia poderiam ser suficientes para deformidades leves.

É uma síndrome rara, com poucos casos descritos na literatura¹². Vários autores reportaram a associação desta forma

Figura 3 – Resultado final pós-cirurgia ortognática, implante de biomaterial e lipoenxertia (1 ano e 8 meses do último procedimento)



de lipodistrofia parcial e outras doenças, como nefropatia⁶, miopatia, dermatomiosite e vasculite. A paciente em questão não apresentou até o momento nenhuma doença associada, excluindo envolvimento de outros órgãos.

Não existem informações suficientes para correlacionarmos com a origem genética. A maioria dos casos parece estar isolada em suas famílias, segregação autossômica dominante para síndrome já foi relatada¹². A paciente deste relato é caso único em sua família, até o momento.

A cirurgia ortognática proporcionou melhora da função e da estética da paciente, com alto grau de satisfação, houve melhora da mecânica funcional oral, da hipoplasia maxilar, do prognatismo e da mastigação cruzada.

A lipoenxertia e o implante de biomaterial (polietileno) estão evoluindo com bons resultados do ponto de vista estético (Figura 1). Mais estudos serão necessários para confirmar a base genética.

REFERÊNCIAS

1. Barraquer-Ferre L. Lipodystrophie progressive: syndrome de Barraquer-Simons. *Press Med.* 1935;43:1672.
2. Senior B, Gellis SS. The syndromes of total lipodystrophy and of partial lipodystrophy. *Pediatrics.* 1964;33: 593-612.
3. Eisinger AJ, Shortland JR, Moorhead PJ. Renal disease in partial lipodystrophy. *Q J Med.* 1972;41(163):343-54.
4. Ducours JL, Poizac P, Ardanza B, Modschiedler T, Caix P. Syndrome de Barraquer-Simons et lipofiling facial. *Rev Stomatol Chir Maxillofac.* 1991;92(2):105-11.
5. Reardon W, Temple IK, Mackinnon H, Leonard JV, Baraitser M. Partial lipodystrophy syndromes a further male case. *Clin Genet.* 1990;38(5):391-5.
6. Laxenaire M, Weber M, Tridon P. Familial epilepsy and progressive partial lipodystrophy (Barraquer-Simons disease). *Epilepsia.* 1969;10(1):87-90.
7. Langhof H, Zabel R. Zur lipodystrophia progressive. *Arch Klin Exp Dermatol.* 1960;210:313-21.
8. Smith AA, Manktelow RT. The use of free tissue transfer to restore facial contour. *Clin Plast Surg.* 1990;17(4): 655-61.
9. Upton J, Mulliken JB, Hicks PD, Murray JE. Restoration of facial contour using vascularized omental transfer. *Plast Reconstr Surg.* 1980;66(4):560-9.
10. De la Fuente A, Tavora T. Fat injections for the correction of facial lipodystrophies: a preliminary report. *Aesthetic Plast Surg.* 1998;12(1):39-43.
11. Wells JH, Edgerton MT. Correction of severe hemifacial atrophy with a free dermis- flat from the lower abdomen. *Plast Reconstr Surg.* 1977;59(2):223-30.
12. Spranger S, Spranger M, Tasman AJ, Reith W, Voigtlander V. Barraquer-Simons syndrome (with sensorineuronal deafness): a contribution to the differential diagnosis of lipodystrophy syndromes. *Am J Med Genet.* 1997;71(4):397-400.

Trabalho realizado no Instituto de Cirurgia Plástica – SOBRAPAR – Sociedade Brasileira de Pesquisa e Assistência para Reabilitação Craniofacial, Campinas, SP.

Artigo recebido: 21/2/2007

Artigo aceito: 29/3/2007