

# SÍNDROME DE BARRAQUER SIMON: RELATO DE CASO E REVISÃO DE LITERATURA

## BARRAQUER SIMON SYNDROME: CASE REPORT AND REVIEW.

TEIXEIRA, Viviane\*\*; BADIN, Ana Zulmira Diniz\*; SALLES JÚNIOR, Guataçara S. \*\*; VIEIRA, João Cantor\*\*; BAILAK, Miguel\*\*;  
OTTOBONI, Eduardo\*\*; ITIKAWA, Willian M.\*\*\*.

\* Preceptora do Serviço de Cirurgia Plástica e Queimados do Hospital Evangélico de Curitiba;  
\*\* Residentes do Serviço de Cirurgia Plástica e Queimados do Hospital Evangélico de Curitiba;  
\*\*\* Acadêmico de Medicina da Universidade Federal do Paraná.

Viviane Teixeira  
Rua: Bento Viana, 947; Apto 201 - CEP: 80240110 - Batel - Curitiba - Brasil  
vivitex@gmail.com

### DESCRITORES

lipodistrofia, Barraquer-Simon, Lipodistrofia parcial adquirida, síndrome lipodistrofica.

### KEYWORDS

lipodystrophy, Barraquer-Simons, acquired partial lipodystrophy, Lipodystrophy syndromes

### RESUMO

**Introdução:** a rara síndrome de Barraquer Simon cursa com lipodistrofia céfalo- torácica trazendo repercussões lipoabsortivas, principalmente faciais. **Objetivo:** este trabalho relata mais um caso da síndrome bem como revisa a literatura atual. **Relato Do Caso:** paciente de 34 anos, sexo feminino, que vem desenvolvendo há 15 anos lipodistrofia com absorção de tecido subcutâneo em face e tronco, apresentando fâscies de inanição e envelhecimento precoce. **Discussão:** a etiologia da síndrome ainda é desconhecida. As discussões na literatura versam em torno do tratamento estético da face e abrangem desde injeções de silicone e gordura até retalhos microcirúrgicos que apresentam os resultados mais duradouros e de maior qualidade no contorno facial.

**Conclusão:** a síndrome de Barraquer-Simon ainda necessita de elucidação etiológica apresentando alguns sinais de causa genética. Os retalhos microcirúrgicos se mostram como a melhor opção, por seus resultados mais naturais e duradouros, sendo o DIEP uma opção promissora por tratar a área doadora conjuntamente.

### ABSTRACT

*Background: barraquer's Syndrome is a rare syndrome, featured by cephalotoraxic lipodystrophy and lipoabsorption repercussions, mainly in face. Objective: the authors report one case of this syndrome, as well as a review of current medical literature. Case Report: A patient, 34-year-old, female, has developed lipodystrophy since 15 years ago, arising from absorption of facial and trunk fat tissue. The patient showed inanimation fascies and early aging. Discussion: syndrome's etiology is still unknown. Facial aesthetic treatment is quite focused on medical literature, and consists of silicone and fat injections even microsurgery flaps., which one have the most lasting results and better quality in facial contour.*

*Conclusion: barraquer's Syndrome still needs more study, especially about its etiology and genetics aspects. Microsurgery flaps are the best option because their more natural results and lasting, and DIEP is a up-and-coming option since donor area is treated simultaneously.*

### INTRODUÇÃO

Com menos de 60 casos descritos na literatura mundial a Síndrome Barraquer-Simons é uma rara doença de origem ainda obscura. No entanto, recentes estudos revelam mutações genéticas<sup>1,2</sup>, inicialmente investigadas em outras lipodistrofias parciais, e que podem estar presentes, também, nos pacientes portadores da síndrome aqui relatada.

### OBJETIVO

O presente artigo relata mais um caso da síndrome de Barraquer-Simons bem como uma revisão atualizada da doença e opções de tratamento.

### RELATO DO CASO

Paciente de 34 anos, com fâscies de inanição, apresentando pregas faciais precoces, devido a grande perda de tecido subcutâneo possibilitando a visualização da contração dos músculos da mímica. (Fotos 1,2,3 e 4). Desde os 15 anos vem desenvolvendo progressivamente lipodistrofia de absorção facial, de tronco e membros superiores, além de hipertrofia de tecido gorduroso em quadril e membros inferiores. (Foto 4). A paciente recorre à cirurgia plástica, em nosso Serviço, no intuito de melhorar o aspecto facial. Até a descrição do caso a paciente não apresentava alterações sistêmicas, sejam neurológicas, renais, infecciosas ou de origem auto-imune. Seus exames de função renal e perfil lipídico foram normais e não foi realizado exame de complemento.



Foto 1.



Foto 2.



Foto 3.



Foto 4.

## DISCUSSÃO

A Síndrome de Barraquer-Simons é um subtipo de lipodistrofia parcial chamada lipodistrofia céfalo-torácica<sup>3</sup>. Os pacientes apresentam perda progressiva do subcutâneo, em direção crânio-caudal e de modo simétrico, iniciando na face e terminando em níveis

variados da coxa, podendo também associar-se a hipertrofia de subcutâneo em quadris e coxas<sup>4</sup> Tem início espontâneo entre a primeira e segunda década e é mais frequente em mulheres<sup>5</sup> Não é responsiva ao ganho de peso produzindo aparência de inanição e envelhecimento precoce. Está associada a nefropatias, principalmente, glomerulonefrites e alterações do complemento (C3,C5)<sup>6-9</sup>. Há baixos níveis de C3 e altos níveis de um fator C3 nefrítico, uma imunoglobulina G que aumenta o consumo de C3 além de diminuir sua síntese. Estudos in vitro mostram que o fator nefrítico tem efeito lipolítico<sup>10</sup>. Os tratamentos são variados e direcionados a alteração facial, sendo o motivo das discussões na literatura. Técnicas não autólogas, como injeções percutâneas de silicone ou uso de próteses de acrílico, e técnicas autólogas avasculares de lipoinjeção ou enxertos dermogordurosos têm sido abandonadas por produzirem resultado artificial ou somente melhora temporária, devido a extensa área que necessita de tratamento<sup>11,12</sup>. Atualmente, técnicas de reconstrução facial têm sido usadas para restaurar o contorno facial. Inicialmente retalhos locais pediculados, como músculo temporal ou retalho músculo cutâneo deserpidemizado do m. peitoral, deram lugar aos retalhos livres por permitirem maior mobilidade e possibilidade de modelagem na área receptora<sup>13,14</sup>. Dentre eles temos o groin flap, scapular flap que evoluem com ptose e cicatrizes inaceitáveis na área doadora, free deepithelialized transverse rectus abdominis myocutaneous flap, com menor ptose porém maior defeito na área doadora, e além de ser muito espesso<sup>15,16</sup>. O DIEP é utilizado com sucesso por permitir melhor modelagem na face mostrando pequena tendência a ptose. O retalho ântero lateral da coxa mostra-se ideal para a restauração do contorno facial por permitir sua lipoaspiração em estágios subseqüentes<sup>17</sup>. Talvez o retalho da perfurante epigástrica profunda será uma alternativa no futuro, repondo o tecido escasso na região facial, o tecido gorduroso, com a vantagem de retirá-lo de uma área em que é excedente, o abdome, permitindo modelagem também da área doadora com simetria<sup>17</sup>.

## CONCLUSÃO

A Síndrome Barraquer Simons é bastante rara, produzindo principalmente alterações faciais, para as quais se direcionam os tratamentos. Esses têm por princípio devolver o tecido que foi consumido, o subcutâneo. Recentemente têm sido focalizados nos retalhos microcirúrgicos, por garantir maior durabilidade do resultado e uniformidade no contorno facial. No entanto, são poucos os casos tratados, necessitando de definição do melhor retalho doador, que até agora tem sido o ântero lateral da coxa devido sua espessura, permitindo melhor definição do contorno facial, pela capacidade de lipoaspiração subseqüente além de tratar também a área doadora.

## REFERÊNCIAS

- 1 - Jocelyne Magré Prevalence of Mutations in AGPAT2 Among Human Lipodystrophies . *Diabetes* 52:1573 - 1578, 2003.;
- 2 - Hegele RA. Sequencing of the reannotated LMNB2 gene reveals novel mutations in patients with acquired partial lipodystrophy. *Am J Hum Genet.* 2006 Aug;79(2):383-9.;
- 3 - Senior, B., and Gellis, S. S. The syndromes of total lipodystrophy and of partial lipodystrophy. Review article. *Pediatrics* 33:593, 1964.;
- 4 - Ducours, J. L., Poizac, P., Ardanza, B., et al. Syndrome de Barraquer-Simons et lipofilling facial. *Rev. Stomatol. Chir. Maxillofac.* 92:105, 1991.;
- 5 - Reardon, W., Temple, I. K., Mackinnon, H., et al. Partial lipodystrophy syndromes a further male case. *Clin. Genet.* 38:391, 1990.;
- 6 - Eisinger, A. J., Shortland, J. R., and Moorhead, P. J. Renal disease in partial lipodystrophy. *Q. J. Med.* 41:343, 1972.;
- 7 - Beurey, J., Vadot, J., and Weber, M. La lipodystrophie progressive ou maladie de Barraquer-Simons. *Arch. Belg. Dermatol. Syphiligr.* 26:161, 1970.;
- 8 - Pollock, J., Wood, B., and Kelly, J. P. Membranoproliferative glomerulonephritis, type II and partial lipodystrophy in an adult. *Am. J. Kidney Dis.* 8:274, 1986.;
- 9 - Wayte, J., Bird, G., and Wilkinson, J. D. The clinical significance of partial lipoatrophy and C3 hypocomplementemia: A report of 2 cases. *Clin. Exp. Dermatol.* 21:131, 1996.;
- 10 - Alper, C. A., Bloch, K. J., and Rosen, F. S. Increased susceptibility to infection in a patient with type II essential hypercatabolism of C3. *N. Engl. J. Med.* 288:601, 1973.;
- 11 - Rees, T. D., Ashley, F. L. and Delgado, J. P. Silicone fluid injections for facial atrophy: A ten-year study. *Plast. Reconstr. Surg.* 52:118, 1973.;
- 12 - De la Fuente, A., and Tavora, T. Fat injections for the correction of facial lipodystrophies: A preliminary report. *Aesthetic Plast. Surg.* 12:39, 1988.;
- 13 - Serra, J. M., Ballesteros, A., Mesa, F., et al. Use of the temporal muscle flap in Barraquer-Simon's progressive lipodystrophy. *Ann. Plast. Surg.* 30:180, 1993.;
- 14 - Govila, A. Restoration of facial contour with deepithelialized pectoralis major musculocutaneous flap. *Ann. Plast. Surg.* 27:80, 1991.;
- 15 - Robb, G. L. Free scapular flap reconstruction of the head and neck. *Clin. Plast. Surg.* 21:45, 1994.;
- 16 - Coessens, B. C., and Van Geertruyden, J. P. Simultaneous bilateral facial reconstruction of a Barraquer-Simons lipodystrophy with free TRAM flaps. *Plast. Reconstr. Surg.* 95:911, 1995.;
- 17 - Guelinckx, P. J. M.D. Facial Contour Restoration in Barraquer-Simons Syndrome Using Two Free Anterolateral Thigh Flaps. *Volume 105(5), April 2000, p 1730.* ;
- 18 - Wayte, J., Bird, G., and Wilkinson, J. D. The clinical significance of partial lipoatrophy and C3 hypocomplementemia: A report of 2 cases. *Clin. Exp. Dermatol.* 21:131, 1996.;
- 19 - De la Fuente, A., and Tavora, T. Fat injections for the correction of facial lipodystrophies: A preliminary report. *Aesthetic Plast. Surg.* 12:39, 1988.;
- 20 - Coessens, B. C., and Van Geertruyden, J. P. Simultaneous bilateral facial reconstruction of a Barraquer-Simons lipodystrophy with free TRAM flaps. *Plast. Reconstr. Surg.* 95:911, 1995.;