



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Hidronefrose Bilateral Como Manifestação Renal Da Síndrome Rabson-Mendenhall

**Autores:** ANA LUIZA OLIVEIRA DINIZ (HOSPITAL GUILHERME ÁLVARO); JULIANA LARAGNOIT RIBEIRO DA SILVA (HOSPITAL GUILHERME ÁLVARO); MARCELLO ALMEIDA RAPHAEL (HOSPITAL GUILHERME ÁLVARO); CESAR AUGUSTO DINATO (HOSPITAL GUILHERME ÁLVARO)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Rabson Mendenhall (SRM) é uma desordem genética, causada por mutação recessiva do receptor de insulina, caracterizada por resistência insulínica severa. As manifestações clínicas associadas incluem dismorfismo facial, anormalidades cutâneas e anomalias renais. Descrição do caso: D. S. O., sexo masculino, 8 anos, diagnosticado com resistência insulínica desde os 6 meses de vida e hidronefrose bilateral desde os 4 anos. O diagnóstico da SRM é provável pela presença da resistência insulínica e características físicas presentes como fácies grosseiras, hipertricose, acantose nigricans, baixa estatura, hipertrofia gengival, distribuição dentária irregular. Durante a investigação das manifestações descritas pela SRM foi diagnosticado, através de cintilografia renal estática, dilatações piélicas em ambos os rins, sem causa obstrutiva. Discussão: Ao suspeitar de um paciente com SRM a investigação renal é voltada para nefrocalcinose, pois é a manifestação renal mais comum. Entretanto o paciente apresentou dilatação pielocalicial desde os 4 anos, mantendo boa função renal e exame de cintilografia renal sem evolução de doença parenquimatosa. Conclusão: A SRM é uma doença autossômica recessiva rara ainda sem tratamento específico. O tratamento geralmente é baseado em medidas de suporte, para manter a glicemia o mais constante possível. É necessário acompanhamento e investigação das possíveis manifestações e complicações, incluindo microalbuminúria de 24 horas e triagem de lesão renal, pois estas podem surgir com a evolução da própria doença e descontrole glicêmico. É necessário o aconselhamento genético para fundamentar a suspeita clínica, direcionar o tratamento e beneficiar o paciente e seus familiares.