

TRABALHOS CIENTÍFICOS - TRABALHOS CIENTÍFICOS

HIDRONEFROSE COM OBSTRUÇÃO DA JUNÇÃO URETERO-PÉLVICA

Amanda Vieira Sarubbi (avsarubbi@furb.br)

Marina Castellain Martello (mmartello@furb.br)

Gabriela Savi Rubini (grubini@furb.br)

Ariane Peixer Pereira (arianepeixer@furb.br)

Fernanda Brand Mayerle (fmayerle@furb.br)

Manuela Simon Studzinski De Souza (manuelassimon@gmail.com)

Karine Furtado Meyer (kfmeyer@furb.br)

Cristina Reuter (creuter@furb.br)

Camila Correa Penedo (camila.cpenedo@hotmail.com)

A Síndrome de Sotos é uma doença genética autossômica dominante rara, causada por aumento da proteína NSD1, um regulador do crescimento. Embora menos comuns, alterações urológicas são sintomas importantes e podem incluir hidronefrose, hidroureter, dilatação da pelve renal e infecções do trato urinário (ITU) recorrentes. O acompanhamento com nefrologista ou urologista permite detectar precocemente alterações subclínicas que podem evoluir para disfunção renal. O tratamento é sintomático e de suporte, visando reduzir complicações. Assim, apresenta-se relato de caso a fim de fortalecer acompanhamento adequado e diagnóstico precoce.

Paciente do sexo feminino, portadora de Síndrome de Sotos, com atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia muscular e ainda não desfraldada. Possui histórico de ITU febris recorrentes, em profilaxia antibiótica. Ultrassonografia de 2021 evidenciou hidronefrose direita com dilatação do ureter distal. Cintilografia com DMSA (2022) revelou função renal preservada, e DTPA evidenciou perfusão normal, porém retenção pielocalicial direita e excreção lenta sob diurético, compatível com obstrução parcial. Ultrassonografia de 2025 demonstrou rim direito de dimensões habituais (7,2 × 4,2 × 2,8 cm), dilatação pielocalicinal grau 2 (pelve 1,6 cm) e ureter distal dilatado (0,5 cm) com peristalse preservada. Rim esquerdo e bexiga sem alterações. Exame físico em bom estado geral, sem dor ou febre.

Comprometimentos urinários, embora menos frequentes, são descritos em pacientes com Síndrome de Sotos e podem predispor a ITU de repetição e comprometimento renal. No presente caso, a ultrassonografia evidenciou hidronefrose e dilatação ureteral, e a cintilografia demonstrou função renal preservada, mas com obstrução parcial, reforçando a importância do seguimento clínico, já que tais alterações podem evoluir silenciosamente para perda progressiva da função renal. O manejo conservador, com profilaxia antibiótica e monitoramento por imagem, representa a conduta adequada, reservando intervenção para situações de deterioração funcional ou infecções persistentes.

Este caso evidencia a relevância do rastreamento urológico na Síndrome de Sotos, pois manifestações urinárias subclínicas podem evoluir para disfunção renal. O monitoramento multidisciplinar precoce é essencial para prevenir complicações e melhorar o prognóstico.

Palavras-chave: hidronefrose; síndrome de sotos; infecção urinária; nefrologia.