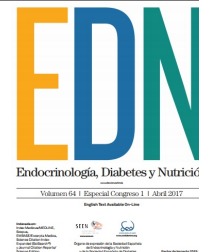




Endocrinología, Diabetes y Nutrición



P-085 - Síndrome de Rabson-Mendenhall. Descripción de casos

B.L. Rodríguez Cañete^a, C. Guillín-Amarelle^b, S. Sánchez-Iglesias^c, M.G. Rodríguez Caballero^d, S. Rodríguez-García^c, B. González-Méndez^c y D. Araújo-Vilar^d

^aHospital Valle del Nalón, Oviedo. ^bComplejo Universitario Hospitalario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela. ^cUETeM, CIMUS Biomedical Research Institute, University of Santiago de Compostela-IDIS, Santiago de Compostela. ^dServicio de Endocrinología, Complejo Universitario Hospitalario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.

Resumen

Introducción: El síndrome de Rabson-Mendenhall (MIM#262190) es un trastorno raro de herencia autosómica recesiva, perteneciente a los síndromes de resistencia a la insulina. Fenotípicamente se manifiesta por un marcado hiperinsulinismo asociado a acantosis nigricans, malformaciones dentarias, hiperandrogenismo, retraso en la edad ósea, hiperplasia pineal e hipertricosis, entre otros. Su diagnóstico requiere estudio genético (1).

Objetivos: Descripción clínica y analítica del síndrome de Rabson-Mendenhall a propósito de dos casos.

Material y métodos: Estudio descriptivo de dos casos clínicos con diagnóstico molecular de Rabson-Mendenhall a seguimiento en nuestras consultas, y breve reseña bibliográfica. Caso 1: varón de 12 años, nieto de abuelos maternos cosanguíneos, remitido por su pediatra para valoración de acantosis. Presentaba velocidad de crecimiento acelerada. Exploración física: acantosis nigricans, hipertricosis, paladar ojival, apiñamiento dental, hipertrofia gingival, rasgos toscos, macropene, vello púbico Tanner 2 y testes 3-4 ml. Estudio molecular: mutación en heterocigosis compuesta del gen codificante para el receptor de insulina, INSR (p.Arg926Trp/Arg914Cys). Bioquímica: insulinemia basal 810,0 mUI/L [RN: 1,5-18,5] y tras sobrecarga de glucosa (100 g). 3.403,0 mUI/L, péptido C 16,0 ng/mL [RN: 0,9-4,0], HbA1c 6,1%. Resistencia grave a la insulina. Tratamiento: metformina (850 mg cada 24 horas). Caso 2: niña de 3 años con antecedente de hipotonía generalizada al mes de vida. Hipoglucemias de ayuno. Exploración física: facies tosca, hipertricosis, acantosis nigricans, piel redundante en manos y pies, hipertrofia gingival, hepatomegalia de 3 cm, clitoromegalia, mamas (Tanner 3). Estudio molecular: mutación en los exones 2 y 3 del gen INSR (c.425G > A/877T > C). Bioquímica: hiperinsulinemia (insulina 7.525 mUI/L), péptido C 80,8 ng/mL, HbA1C 6,7%. Tratamiento: metformina (425 mg cada 24 horas).

Conclusiones: El síndrome de Rabson-Mendenhall constituye una entidad rara caracterizada por hipersinsulinemia extrema, debida a una mutación con pérdida de función del gen para el receptor de la insulina. Inicialmente los pacientes presentan hiperinsulinemia con normo o incluso hipoglucemias preprandiales. En fases más avanzadas, aparece hipoinsulinismo con hiperglucemia postprandial y diabetes cetósica (mayor determinante de la morbilidad). En la actualidad no existe tratamiento curativo. El pronóstico es infausto.