



## Síndrome de Wolfram: Um relato de caso

FERREIRA, Vitor FS<sup>1</sup>; CAMPOS, Camila R<sup>2</sup>; AVERSI-FERREIRA, Tales A<sup>1</sup>; CAIXETA, Marcelo<sup>3</sup>; CAIXETA, Leonardo F<sup>4</sup>

1. UNIFAL-MG; 2. UNIFENAS; 3. ASMIGO; 4. UFG-GO

### Introdução/Fundamentos

O presente estudo tem como intuito esclarecer e tornar conhecida a Síndrome de Wolfram (SW), com destaque no quadro clínico e repercussões na vida de seus portadores.

### Objetivos

Relatar um caso de SW e frisar a necessidade da mútua confiança/colaboração entre a equipe de saúde e cuidadores.

### Métodos

Durante nossos atendimentos, a paciente foi acolhida por um dos autores. Tal paciente, portadora da Síndrome de Wolfram, foi estudada por meio de anamnese, técnicas de imagem, cariótipo e exame de sangue. Ela reside no interior de Minas Gerais e acompanha rotineiramente em nossas clínicas devido aos problemas metabólicos e psiquiátricos. A mãe assinou o termo de consentimento livre e esclarecido, permitiu a anamnese da paciente e contribuiu com informações sobre o histórico e o comportamento da paciente. Todas as recomendações dos procedimentos éticos sobre ensaios clínicos e cuidados humanos foram seguidas no contato com a paciente. Cuidamos para que um dos autores falasse sobre o comportamento sexual pessoal com a paciente. Este trabalho foi previamente submetido ao Comitê de Ética da Universidade Federal de Goiás sob o número 953854

### Resultados

Mulher, 23 anos, natural e residente do interior de Minas Gerais. Filha de casal de primos consanguíneos de quinto grau. Pai e familiares próximos com histórico de epilepsia. História gestacional satisfatória e evolução normal até os 3 anos de idade. Nessa idade, foi diagnosticada com Diabetes Mellitus tipo 1. Aos 14 anos foi diagnosticada com atrofia óptica bilateral. Além disso, foram relatadas incontinência urinária, fecal e surdez para sons de altas frequências.

Ela apresenta deficiência intelectual moderada (CID 10 F71.1) complicada por sintomas psicóticos sobrepostos (CID 10 F06.2), como características de automatismos mentais, pensamentos mágicos, labilidade de humor e disforia. Grafia e fala insuficientes e pobres para a idade, exibindo alteração moderada na cognição (CID 10 F71.1). Seu sono é desequilibrado e descompensado. Ocasionalmente apresenta convulsões clônicas (CID G40.3). Atualmente mantém acompanhamento domiciliar e ambulatorial.

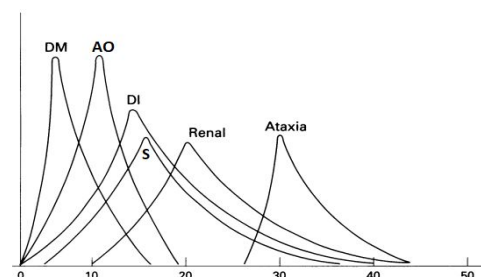


Figura 1. Evolução clínica natural da SW

### Conclusões/Considerações Finais

A SW é uma doença autossômica recessiva ligada ao braço curto do cromossomo 4. As principais manifestações clínicas são diabetes mellitus e atrofia do nervo óptico, além de diabetes insípido central, ataxia, surdez neurosensorial e alterações do trato urinário. Outros sintomas podem estar presentes, mas menos comuns. Os prejuízos na vida de seus portadores são profundos, devido ao caráter degenerativo e não remissivo da síndrome.

Sendo assim, objetivo deste relato de caso, além de expor informações sobre a síndrome na anamnese de uma paciente, também foi mostrar que podem ocorrer erros no diagnóstico e condutas da equipe de saúde.

### Referências Bibliográficas

Urano, F. Wolfram Syndrome: Diagnosis, Management, and Treatment. **Current diabetes reports**. 2016

Barrett TG, Bunday SE, Macleod Neurodegeneration and diabetes: UK nationwide study of Wolfram (DIDMOAD) syndrome. **Lancet**. 1995

BESPALOVA, I N et al. Mutations in the Wolfram syndrome 1 gene (WFS1) are a common cause of low frequency sensorineural hearing loss. **Human Molecular Genetics**. 2001

Shang L, et al.  $\beta$ -cell dysfunction due to increased ER stress in a stem cell model of Wolfram syndrome. **Diabetes**. 2006