

SÍNDROME DE WOLFRAM, DOIS RELATOS DE CASO

TRENTIN L H¹; GONÇALVES W D²; FELLINI B M A³; MACHADO, R A F⁴;

1. Acadêmica de Medicina do Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz; 2. Acadêmico de Medicina do Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz ; 3. Acadêmica de Medicina do Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz; 4. Professor Dr. do Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz.

SÍNDROME DE WOLFRAM, DOIS RELATOS DE CASO

INTRODUÇÃO: A síndrome de Wolfram (SW) é uma doença rara autossômica recessiva e neurodegenerativa por defeito no gene WFS-1 que produz proteínas defeituosas, que se acumulam no retículo endoplasmático, causando a morte celular e consequentemente os principais sintomas da SW são diabetes mellitus (DM) tipo 1, diabetes insipidus, atrofia do nervo óptico e surdez, que também pode atacar o sistema nervoso com perda da coordenação e controle do movimento. Uma mutação no gene WFS-1 é o responsável pela proteína defeituosa da SW, que se acumula no retículo endoplasmático gerando estresse oxidativo intracelular, em resposta ao estresse as células se autodestroem.

OBJETIVOS: O estudo objetiva enriquecer o debate acerca da patologia, que apesar de rara, deve estar entre os possíveis diagnósticos diferenciais além de relatar dois casos de homens com SW e reforçar a importância de uma equipe multidisciplinar treinada e integrada.

DELINEAMENTOS E MÉTODOS: Relato de caso,

RESULTADOS:

CASO 1: Masculino, 14 anos com diagnóstico de DM e Diabetes insipidus, labirintite, síndrome convulsiva, bexiga neurogênica, depressão, queixas visuais, ao exame de fundo de olho apresentou palidez de papila e redução das fibras nervosas em ambos os olhos, sem aumento da escavação no nervo óptico, sugerindo uma atrofia secundária, após pesquisa genética para SW, confirmou-se o diagnóstico.

CASO 2: Masculino, 24 anos, histórico de DM de difícil controle, hipoacusia e dificuldade de distinguir cores a noite, após conhecimento prévio da equipe sobre SW, realizou-se teste genético (WFS-1) confirmando o diagnóstico.

CONCLUSÕES: A SW é uma doença genética que requer um diagnóstico precoce, pois o tratamento apenas retarda o avanço da doença, podendo melhorar a evolução do paciente. A importância do reconhecimento das comorbidades, a vigilância do controle glicêmico e das complicações poderão melhorar o prognóstico da SW, haja vista que a expectativa de vida não costuma ultrapassar os 40 anos de idade.