

## SÍNDROME DE WOLFRAM: RELATO DE CASO

### Resumo

**Fundamentação teórica/Introdução:** Síndrome de Wolfram (SW) é uma doença neurodegenerativa rara, progressiva e de herança autossômica recessiva, caracterizada por diabetes mellitus e atrofia óptica adquiridas precocemente, com uma prevalência estimada de 1 a cada 770.000 indivíduos. Outros achados relacionados à síndrome são diabetes insipidus central, surdez neurosensorial e distúrbios neurológicos e/ou psiquiátricos; por sua diversidade fenotípica, o diagnóstico torna-se um desafio. **Objetivos:** Pouco mais de 300 casos foram descritos na literatura mundial, a maioria com síndrome incompleta. Nosso objetivo é apresentar um caso com todos os achados clássicos da SW. **Delineamento e Métodos:** Relato de caso. **Resultados:** Homem, 16 anos, portador de diabetes mellitus tipo 1, procurou o serviço de endocrinologia relatando poliúria e polidipsia intensas, apesar de bom controle glicêmico - em uso de insulinas basal e prandial. Possui histórico de amaurose bilateral com progressão gradual associada a déficit cognitivo. Refere hipoacusia bilateral desde os 10 anos de idade - em uso de aparelho auditivo. Investigação laboratorial demonstrou hemoglobina glicada = 7%, osmolalidade plasmática = 284 mOsm/Kg e osmolalidade urinária = 146 mOsm/Kg, sendo os achados compatíveis com diabetes insipidus - iniciou-se desmopressina, com melhora dos sintomas. Ao exame oftalmológico, notou-se acuidade visual 20/200 em ambos os olhos e fundoscopia evidenciou palidez do nervo óptico. O paciente já havia sido consultado por outras três especialidades, que abordaram apenas patologias isoladas, retardando o diagnóstico definitivo. O mesmo segue em acompanhamento nos ambulatórios de endocrinologia, oftalmologia e neurologia. **Conclusões/Considerações finais:** O diagnóstico de SW, essencialmente clínico, deve ser considerado em pacientes que desenvolvam diabetes mellitus associada à atrofia do nervo óptico nas três primeiras décadas de vida. Exames genéticos podem fortalecer a conclusão. Em geral, a doença evolui para a morte precoce por falência respiratória, que está relacionada à atrofia do tronco cerebral. Até o momento, nenhum tratamento está disponível, limitando a expectativa média de vida a 35 anos. Salientamos com este relato a importância da abordagem generalista do paciente, destacando o Clínico como integrador da prática médica, por meio do

entrelaçamento de diversas áreas, o que possibilita o retorno à essência da medicina: não tratar doenças, e sim doentes.

**Palavras-chave:** Síndrome de Wolfram, Atrofia óptica, Diabetes mellitus, Diabetes insipidus, Surdez neurossensorial, Déficit cognitivo, Amaurose bilateral