

Endocrinologia | Caso Clínico

PD-145 - (20SPP-9435) - SÍNDROME DE WOLFRAM – A CULPA NÃO É (SEMPRE) DA DIABETES

Gabriela Reis¹; Tânia Mendo¹; Joana Monteiro¹; Maria Carlos¹; Carla Pereira²; Fátima Furtado¹

1 - Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo; 2 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A Síndrome Wolfram (SWF) é rara (prevalência estimada 1:770.000), neurodegenerativa e de transmissão autossómica recessiva, sendo os genes responsáveis o WFS1 e WFS2. Caracteriza-se pela presença de manifestações sistémicas (diabetes *mellitus*, surdez e diabetes insípida) e oftalmológicas, sendo a atrofia ótica a mais comum e precoce. O seu prognóstico é reservado.

Descrição do caso: Doente do sexo masculino de 7 anos, com antecedentes de défice visual importante de diagnóstico recente, ainda em estudo, internado no Serviço de Pediatria por episódio inaugural de diabetes *mellitus*. Após a alta hospitalar, manteve seguimento em Consulta de Diabetologia, com bom controlo metabólico. Do estudo oftalmológico adicional apurou-se presença de atrofia ótica bilateral e défice de visão cromática. Perante a associação das alterações visuais e diabetes *mellitus*, colocou-se a hipótese de S. Wolfram, confirmado posteriormente por sequenciação genética, que revelou dupla heterozigotia para o gene WFS1. Por apresentar clínica de diabetes insípida, iniciou terapêutica com desmopressina sublingual com boa resposta. Realizou RMN-CE e avaliação ORL sem alterações.

Atualmente mantém seguimento nas Consultas de Endocrinologia, Diabetologia, Neuroftalmologia e ORL. Apresenta-se clinicamente estável e frequenta a escola com apoio escolar diferenciado

Comentários / Conclusões

Apesar de rara, a associação de diabetes *mellitus* e atrofia ótica é altamente sugestiva de SWF. Este diagnóstico é desafiante em idade pediátrica, uma vez que os doentes apenas percecionam a diminuição da acuidade visual tardiamente. Pretende-se apresentar um caso raro, no qual os sinais e sintomas se enquadram, não como causa-efeito, mas sim, individualmente como parte de uma síndrome.

Palavras-chave : diabetes, WFS1, atrofia, surdez