



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wolfram, Um Relato De Caso De Dois Irmãos. 8232,

Autores: ALINE MAZZUCATTO (FMUMC), GEÓRGIA DE CÁSSIA GENTILE E SOUZA BELLUZZ (FMUMC), MARCELLE QUINTANILHA ESTEFANO (FMUMC), GABRIELA TOMAZ SILVA (FMUMC), GABRIELA CÁSSIA HANASHIRO PAPAIZ (FMUMC), MARCO AURELIO MARINS AGUIAR (FMUMC), GABRIEL MANSUR SOUTO (FMUMC), GIULIA YUMI SUGAWARA OKAMURA (FMUMC), MARIA JULIA DE BARROS GUIMARÃES (FMUMC), DANIEL ZAMBUSI NAUFEL (FMUMC), HENRIQUE GEORGE NAUFEL (FMUMC)

Resumo: INTRODUÇÃO. A síndrome de Wolfram (SW) é uma doença rara (incidência 1:160.000) e neurodegenerativa do sistema nervoso central, nervos periféricos e tecidos neuroendócrinos1. RELATO DO CASO: O presente relato refere-se à história clínica de dois irmãos, J.C.G e K.R.G, atualmente com 17 e 9 anos de idade com diagnóstico de Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) quando tinham 18 e 20 meses, respectivamente. Estão em insulino terapia desde o início, com permanência de polaciúria e polidipsia desde o início do quadro. Os pacientes apresentaram perda progressiva e bilateral de acuidade visual e auditiva iniciada em torno do sexto ano de vida. Foram submetidos a exames oftalmológicos que evidencia atrofia de nervo óptico e em acompanhamento com otorrinolaringologista, surdez neurosensorial. DISCUSSÃO: Os pacientes com SW apresentam quadro de DM1 insulino dependente de início precoce e atrofia óptica, obrigatoriamente. A atrofia óptica é progressiva, bilateral e leva à cegueira entre 2ª e 3ª décadas de vida. Podem apresentar, também, surdez neurosensorial, bilateral, simétrica e progressiva, que, geralmente, é percebida na segunda década de vida, alterações presentes em ambos os pacientes. O diagnóstico é feito diante da história e quadro clínico apresentados, com a presença de DM1 e atrofia do nervo óptico antes dos dezesseis anos. O prognóstico da SW é ruim, com óbito em torno da terceira década de vida. CONCLUSÃO: O presente caso demonstra a importância do acompanhamento rigoroso de pacientes acometidos por DM1 e que desenvolvem surdez e perda da acuidade visual em tenra idade. Pesquisar antecedentes familiares também pode nortear o diagnóstico. É necessário um atendimento multidisciplinar por parte de médicos e profissionais de saúde, e de fundamental importância na atuação do pediatra, devido à manifestação precoce e mau prognóstico.