

Premio 2020 al mejor Caso Clínico de la Revista

2020 Journal Award-winning Best Case Report

Lidia Castro-Feijóo, Laura Audí Parera, Diego de Sotto Esteban, Concepción Fernández-Ramos, José M^a Gómez-Vida, Alfonso Lechuga-Sancho, Leandro Soriano Guillén

Directora y Directores asociados. JURADO: Comité editorial de la Revista Española de Endocrinología Pediátrica

Rev Esp Endocrinol Pediatr 2019;10(2):74-80. doi: <https://doi.org/10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2019.Dec.567>.

Síndrome de Wolfram

[Wolfram Syndrome]

Pilar Silva¹, Liliana Cedres¹, Alejandra Vomero¹, Alejandra Tapie², Soledad Rodríguez², Víctor Raggio², Sandra Feder², Loreley García³

¹Clínica Pediátrica, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Hospital Pediátrico, Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo (Uruguay)

²Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Hospital Pediátrico. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo (Uruguay)

³Clínica Pediátrica, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Hospital Pediátrico. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo (Uruguay)

Correspondencia:

Lidia Castro-Feijóo

Directora y Directores asociados

Comité editorial de la Revista Española de Endocrinología Pediátrica

Resumen

Introducción. El Síndrome de Wolfram (SW) es una anomalía genética infrecuente debida a una disfunción del retículo endoplásmico que lleva a muerte celular fundamentalmente de células β del páncreas y células neuronales. **Objetivo.** Reportar el caso de una adolescente en quien se documentó un SW revisando los aspectos diagnósticos y terapéuticos más relevantes. **Caso clínico.** Adolescente de 14 años en quien se confirmó SW tras presentar diabetes mellitus y diabetes insípida central. En su historial se destacó ser la segunda hija de padres no consanguíneos y entre sus hallazgos relevantes se encontró un adelgazamiento de nervios ópticos con ausencia de señal normal en neurohipófisis y alteraciones nefrourológicas como vejiga átona y ureterohidronefrosis. El diagnóstico fue confirmado mediante estudio molecular, el cual identificó 2 mutaciones en heterocigosis compuesta en el gen *WFS1*. **Discusión.** El SW es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva de inicio en la infancia, siendo necesario un elevado índice de sospecha ante todo paciente portador de diabetes mellitus que instale atrofia del nervio óptico, diabetes insípida y alteraciones urológicas o auditivas. No existe en la actualidad un tratamiento efectivo que pueda retrasar la progresión de la enfermedad.

Es fundamental un diagnóstico precoz y un seguimiento adecuado. Es necesario el abordaje por un equipo multidisciplinario.

Abstract

AbIntroduction. Wolfram Syndrome (SW) is a rare genetic disorder due to endoplasmic reticulum stress that leads to cell death mainly of pancreatic β cells and neurones. **Objective.** to report the case of a teenager with diagnosis of SW, reviewing the most relevant diagnostic and therapeutic aspects. **Case report.** 14 years, female sex, second child of non-consanguineous parents, carrier of Diabetes Mellitus and central diabetes insipidus. The most relevant findings were thinning of optic nerves with absence of normal signal in neurohypophysis and nephrourological alterations: atonic bladder and ureterohydronephrosis. The diagnosis was confirmed by the molecular study, which identified 2 compound heterozygous mutations in the *WFS1* gene. **Discussion.** SW is an autosomal recessive neurodegenerative disease of childhood onset, and a high index of suspicion is necessary in a patient with Diabetes Mellitus associated with optic nerve atrophy, diabetes insipidus, urological or auditory alterations. There is currently no effective treatment that can delay the progression of the disease. The approach by a multidisciplinary team is fundamental, a high index of suspicion to achieve an early diagnosis and an adequate follow up is necessary.

©Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (<https://www.seep.es>). Publicado por Pulso ediciones, S.L. (<https://www.pulso.com>)

Artículo Open Access bajo licencia CCBY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).