



## SÍNDROME DE WOLFRAM: RELATO DE CASO DE PACIENTE MASCULINO EM MARINGÁ

Laura Busto Costa <sup>(1)</sup>; Alessandra Guimarães Delmutti Nicolau <sup>(2)</sup>; Maria Fernanda Piffer Tomasi Baldez da Silva <sup>(3)</sup>

<sup>(1)</sup> Acadêmica do Curso de Medicina, Campus Maringá-PR, Universidade Cesumar - UniCesumar. Bolsista PIBIC/ICETI-UniCesumar. [laurabustocosta@icloud.com](mailto:laurabustocosta@icloud.com)

<sup>(2)</sup> Acadêmica do Curso de Medicina, Campus Maringá-PR, Universidade Cesumar - UniCesumar. Bolsista PIBIC/ICETI-UniCesumar. [aledelmutti2003@gmail.com](mailto:aledelmutti2003@gmail.com)

<sup>(3)</sup> Orientadora, Docente no Curso de Medicina, UniCesumar. [maria.baldez@docentes.unicesumar.edu.br](mailto:maria.baldez@docentes.unicesumar.edu.br)

### RESUMO

**Introdução:** A Síndrome de Wolfram (SW), descrita pela primeira vez em 1938 por Wolfram e Wagner, é uma condição hereditária e neurodegenerativa progressiva caracterizada principalmente por diabetes mellitus e atrofia óptica desde o nascimento. Sua herança é autossômica recessiva, com prevalência de 1 em 770.000 nascidos vivos em certos países europeus. A SW é causada por uma mutação no gene WFS1, que codifica a proteína wolframina, essencial para a regulação da concentração de cálcio intracelular e dobramento de proteínas no retículo endoplasmático. A wolframina está presente em vários tecidos, incluindo cérebro, fígado e pâncreas, onde é crucial para a formação de insulina, e no ouvido interno, onde mantém a fisiologia da audição. As manifestações clínicas mais comuns da SW incluem diabetes mellitus, atrofia óptica, diabetes insipidus, surdez, distúrbios urinários e anomalias no desenvolvimento sexual, surgindo em idades específicas. O diabetes mellitus é frequentemente a primeira manifestação, diagnosticada na primeira década de vida. A atrofia óptica ocorre dos 9 aos 14 anos, com redução da acuidade visual. Até os 20 anos, diabetes insipidus e surdez podem surgir, reforçando a suspeita de SW. O diagnóstico é baseado na clínica, considerando diabetes mellitus e atrofia óptica como critérios mínimos, complementados por testes genéticos como sequenciamento dos genes WFS1 e WFS2. Devido à progressão de distúrbios neurológicos críticos, os pacientes com SW têm um prognóstico desfavorável, com expectativa de vida média de 35 anos. Este relato de caso visa compartilhar a análise da vida de um paciente com SW, desde as primeiras manifestações clínicas e diagnóstico, para auxiliar na compreensão da doença pelos profissionais de saúde e expor a progressão da síndrome e os desafios enfrentados pelos pacientes e suas famílias. **Objetivo:** Elaborar um relato de caso de um menino maringaense com Síndrome de Wolfram a fim de estudar as principais características da síndrome. **Metodologia:** Este estudo adotou a metodologia de relato de caso para descrever detalhadamente um paciente com Síndrome de Wolfram. Serão analisados prontuários médicos, exames laboratoriais e genéticos, além de entrevistas com os familiares, para obter um histórico médico abrangente do paciente. A pesquisa incluirá uma descrição minuciosa dos tratamentos terapêuticos utilizados, documentando efeitos esperados, inesperados e colaterais, com o objetivo de contribuir para o ensino sobre essa síndrome rara. O período avaliado abrangerá desde o nascimento do paciente até a data de publicação do estudo. Os dados coletados serão organizados



e analisados de forma sistemática para garantir a precisão e a relevância das informações apresentadas. Este método permitirá uma compreensão aprofundada da evolução clínica do paciente, proporcionando insights valiosos para profissionais de saúde e pesquisadores sobre a gestão e tratamento da Síndrome de Wolfram. Esta pesquisa será avaliada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Unicesumar, uma vez que tal estudo envolve seres humanos. **Resultados Esperados:** Espera-se que o estudo sobre a Síndrome de Wolfram contribua significativamente para a compreensão e manejo desta rara condição neurodegenerativa. Espera-se que a análise detalhada do caso clínico forneça insights valiosos sobre a progressão da doença desde o nascimento até a adolescência, incluindo o impacto dos tratamentos farmacológicos e não farmacológicos na qualidade de vida do paciente. Através do levantamento de dados do prontuário clínico, exames laboratoriais e genéticos, além de entrevistas com os familiares, pretendemos delinear um panorama abrangente dos sinais, sintomas e complicações associadas à Síndrome de Wolfram. Este estudo visa identificar e documentar efeitos esperados e inesperados dos tratamentos terapêuticos, incluindo potenciais efeitos colaterais, melhorando as abordagens terapêuticas futuras e orientando profissionais de saúde sobre as melhores práticas no manejo da síndrome. Espera-se que estas informações contribuam para um diagnóstico mais precoce e preciso, possibilitando intervenções antecipadas que possam retardar a progressão da doença. Adicionalmente, o estudo deverá elucidar aspectos genéticos da Síndrome de Wolfram, proporcionando dados para o aconselhamento genético, prevenindo a transmissão da condição e fornecendo suporte adequado às famílias afetadas. Com a identificação precisa das mutações nos genes WFS1 e WFS2, o aconselhamento genético poderá ser mais assertivo, ajudando as famílias a tomar decisões informadas sobre planejamento familiar e cuidados de saúde. Outro resultado esperado é a disseminação do conhecimento adquirido entre a comunidade médica e científica, aumentando a conscientização sobre a Síndrome de Wolfram, promovendo maior interesse e investimentos em pesquisas futuras. Em última análise, espera-se que este estudo contribua para melhorar o diagnóstico, tratamento e prognóstico dos pacientes com Síndrome de Wolfram, oferecendo-lhes uma melhor qualidade e expectativa de vida.

**Palavras-chave:** Síndrome de Wolfram; atrofia óptica; deficiência auditiva; distúrbio genético