



20374 - SÍNDROME DE WOLFRAM: A PROPÓSITO DE UN CASO

Miguel Navas, P.; Aznar Gómez, P.; Martínez Campos, E.; Molina Goicoechea, M.; Erro Aguirre, E.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Wolfram es una enfermedad neurodegenerativa rara de herencia autosómica recesiva conocida con el acrónimo de DIDMOAD, por sus manifestaciones clásicas de diabetes insípida, diabetes mellitus, atrofia óptica y sordera. Nuestro objetivo es describir una paciente con este síndrome.

Material y métodos: Revisión de la historia clínica e imágenes radiológicas de la paciente que presentamos, así como de la literatura publicada sobre el síndrome de Wolfram.

Resultados: Mujer de 54 años con antecedente de diabetes mellitus tipo 1 desde los 15 años. Consultó en Neurología a la edad de 44 años por déficit de agudeza visual. Se le diagnosticó de neuropatía axonal bilateral. En la resonancia magnética (RM) craneal se apreciaron lesiones de sustancia blanca. Las bandas oligoclonales en líquido cefalorraquídeo fueron negativas y los anticuerpos anti-NMO y anti-MOG también resultaron negativos. En los años posteriores comienza con alteración de la marcha consistente en inestabilidad junto con vejiga neurógena. En RM craneal de control aparece atrofia cerebelosa avanzada, así como atrofia de ambos nervios ópticos. Se objetiva también pérdida de hiposeñal de la hipófisis. Se solicita estudio genético en el que se encuentra una mutación en el exón 5 del gen WFS1 que permite establecer el diagnóstico de síndrome de Wolfram.

Conclusión: La manifestación clínica neurológica más frecuente del síndrome de Wolfram es la ataxia cerebelosa. El hallazgo de atrofia cerebelosa, junto con el resto de los hallazgos radiológicos en una paciente con neuropatía óptica axonal y DM tipo 1, fue lo que hizo sospechar este diagnóstico.