

DOENÇA DE WOLFRAM: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E GENÉTICAS.

Semana online acadêmica de Medicina, 1ª edição, de 14/02/2022 a 17/02/2022
ISBN dos Anais: 978-65-81152-42-0

BARROS; Daniel Higor da Silva¹, **SILVA; Vitória Maria Xavier**², **GORJÃO; Lucas de Souza**³, **BENAVIDES; Ericka Bemfica**⁴

RESUMO

Introdução: Síndrome de Wolfram ou DIDMOAD, sigla referente os principais achados clínicos diabetes insipidus, diabetes mellitus, atrofia óptica e surdez. Para suspeitar que um paciente é acometido por essa doença são necessários dois achados clínicos: atrofia ótica e diabetes mellitus. **Objetivo:** Indicar as características clínicas e genéticas da Doença de Wolfram. **Método:** Realizou-se uma revisão bibliográfica, a partir das bases de dados PubMed e Scielo. Os descritores foram: doença de Wolfram, DIDMOAD. Utilizaram-se neste estudo trabalhos publicados entre os anos de 2016 e 2021. **Resultado:** Doença de Wolfram é reconhecida como modelo de desordem no retículo endoplasmático (RE), conduzindo à produção de proteínas com dobramento inadequado, desregulação na homeostase do cálcio e consequente stress no RE das células beta, neurônios, células ganglionares da retina e oligodendrócitos, causando a disfunção e degeneração do tecido afetado. Sinais clínicos adicionais são: hipopituitarismo, neuropatia periférica, doenças psiquiátricas e problemas urinários. A expectativa de vida é de 35 anos, devido a progressão da doença, principalmente por disfunções neurológicas que ocasionam falência respiratória. Duas desordens genéticas principais causadoras da síndrome de Wolfram: a síndrome de Wolfram 1 (WFS1), forma clássica da síndrome é causada por uma mutação autossômica recessiva do gene WFS1, localizado no cromossomo 4p, responsável pela produção de uma proteína chamada wolframina. Poucos pacientes têm mutações no gene C12orf67 o qual é responsável pela síndrome de Wolfram 2 (WS2), autossômica e recessiva. **Conclusão:** A análise genética de mutações tem um papel fundamental, o que pode permitir o desenvolvimento de tratamento baseados no conhecimento da relação gene-proteína.

PALAVRAS-CHAVE: DIDMOAD, Wolfram, wsf1, wsf2, retículo endoplasmático

¹ Universidade Católica de Brasília, danielhigor.farma@gmail.com

² Universidade Católica de Brasília, vitoria.silva@a.ucb.br

³ Universidade Católica de Brasília, lucasgorja@gmail.com

⁴ Universidade Católica de Brasília, erickabemfica@gmail.com