

SÍNDROME DE WOODHOUSE-SAKATI. CAUSA DE FALLA OVÁRICA PREMATURA Y DIABETES
MARÍA SOLEDAD VILLANUEVA¹, CAROLINA SEPÚLVEDA², ANAHÍ YIZMEYIÁN¹, VIVIAN
GALLARDO³, ANA ROCHA², MARÍA FRANCISCA UGARTE⁴

¹Unidad de Endocrinología Infantil Hospital Dr. Exequiel González Cortés. Facultad de Medicina Sede Sur, Universidad de Chile, ²Unidad de Endocrinología Infantil Hospital Dr. Exequiel González Cortés, ³Unidad de Endocrinología Infantil Hospital Dr. Exequiel González Cortés, ⁴Hospital Clínico Universidad de los Andes

Contenido:

Introducción: El síndrome de Woodhouse-Sakati es un trastorno multisistémico caracterizado por hipogonadismo, alopecia, diabetes mellitus, déficit intelectual y signos extrapiramidales. Se ha descrito 88 pacientes afectados procedentes de familias consanguíneas de Oriente Medio, una mujer caucásica y tres hermanos indios. Se transmite en forma autosómica recesiva, asociada con mutaciones en el gen DCAF17 (2q31.1), que codifica para una proteína nucleolar de función desconocida.

Objetivo: presentar caso clínico dada la rareza del mismo

Caso Clínico: Niña adolescente de 14 años 11 meses que consulta por pubertad retrasada. Primera hija de padres no consanguíneos. Antecedentes TDAH tratada con metilfenidato. Embarazo y parto normal. RNT 39 sem AEG. Desarrollo psicomotor normal. Regular rendimiento escolar. Antecedentes familiares (-). Madre con menarquia 11 años y padre con pubertad tardía. Examen físico IMC zs -1.2 TE p 15 -1.03. Cráneo normal, facie triangular, cabello y cejas ralas. Cuello: fino. tiroides N, Tórax: simétrico, sin soplos. Abdomen: normal. Genitales femeninos, Tanner I. Estrogenización (-). Extremidades normales. vello corporal(-). Envergadura 6 cm sobre talla. Exámenes: perfil bioquímico normal, hemograma-VHS Normal, ac anti transglutaminasa (-), función tiroidea normal. LH 16 U/l , FSH 48.3 U/L, estradiol 5 pg/ml, prolactina 15 ng/ml, perfil lipídico normal, glicemia 98, HbA1c 5.9%. Ecografía: útero 3.1 x 1 x 0.6 cm tubular, región anexial derecha pequeña estructura de 0.22 cc y a izqda 0.6 cc. Cariograma 46, XX normal. Control en genética y dermatología: se descartó X frágil, microarray CGH: no detectó desbalances. Biopsia de pelo: normal . Panel de INVITAE de condiciones y desórdenes neurometabólicos con dos variantes patogénicas en gen DCAF17. c.1204dup (p.Thr402Asnfs*12) y c.1091+2T>C (Splice donor) heterocigotas, causantes del Síndrome de Woodhouse-Sakati. Se induce pubertad con estrógenos orales en dosis crecientes y finalmente progestágeno. Destaca glicemia 110 mg/dl, HbA1c 6.2 %, anticuerpos DM1 : negativos. PTGO: 100-147 mg/dl. Curva insulina 4-13 U/ml.

Conclusiones: Enfermedad que se evidencia en la adolescencia. Se han descrito 2 tipos: 1, que incluye deterioro neurológico progresivo y severo y 2 que muestra ausencia o leves manifestaciones neurológicas. Otras manifestaciones incluyen sordera sensorineural, ondas T aplanadas en ECG, convulsiones, polineuropatía sensorial, disartria, distonía, disfagia, diversas anomalías craneofaciales (frente alta, occipucio plano, cara triangular, raíz nasal prominente, hipertelorismo y fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo), escoliosis, hiperreflexia y camptodactilia. El manejo es multidisciplinario y requiere seguimiento, incluyendo manejo del hipogonadismo, diabetes mellitus e hipotiroidismo.

Financiamiento: Sin financiamiento