

CASO 1

“SÍNDROME DE WOLFRAM... CUANDO LA DIABETES MELLITUS Y LA DIABETES INSÍPIDA SON MÁS QUE UNA COINCIDENCIA”

Presenta: Dr. Gabriel Vallenilla Pinto.
Residente Medicina Interna, Universidad de Valparaíso.

Tutora: Dra. Daniela Navarrete Montalvo.
Endocrinóloga, Hospital Dr. Gustavo Fricke, Viña del Mar.
GRUPO PROVINCIAS NO GESUR

Mujer de 39 años con antecedente de fisura palatina operada, amaurosis congénita de ojo izquierdo, amenorrea secundaria, trastorno mixto de ansiedad y depresión, tabaquismo activo (IPA de 4), escolaridad 4to medio cumplido y ocupación dueña de casa. A los 29 años ingresa a servicio de urgencia por compromiso cualitativo y cuantitativo de conciencia, dolor de extremidades inferiores y tetraparesia de 3 semanas de evolución. Al ingreso, hemodinamicamente estable, desorientada, bradipsíquica, nistagmos horizontal, y edema de extremidades inferiores. Laboratorio de ingreso: leucocitosis con neutrofilia, AKI prerrenal, glicemia:360 mg/dL, hipernatremia (197.2 mmol/L), hipokalemia (2.0 mmol/L), sin acidosis y cetonemia negativa.

Se inició manejo de síndrome hiperglicémico hiperosmolar (SHH) no cetósico, recibiendo volemicación, insulino terapia y corrección electrolítica. Evolucionó con poliuria persistente a pesar de normalización de glicemia (hasta 5350 mL/día), se agregó hipotensión refractaria y mayor compromiso de conciencia por lo que ingresó a UPC. Fue evaluada por equipo de endocrinología donde se solicitó estudio hormonal e imágenes. Estudio hormonal: *Estradiol: <6.36 pg/mL, FSH: 1.4 uUI/mL, cortisol am < 0.16 ug/dL, TSH: 1.21 uUI/mL, T4L: 0.43 ng/dL Prolactina 32ng/ml*), prueba terapéutica con desmopresina (+). TAC de encéfalo y maxilofacial: defecto de continuidad de la sínfisis del maxilar superior, ausencia del seno esfenoidal, malformación congénita de la base del cráneo en línea media, fronto-esfenoidal con definición de estructura que impresiona corresponder a encefalocele, predominantemente meningocele, agenesia completa del cuerpo caloso. Se inició terapia de reemplazo hormonal con buena respuesta. Actualmente se encuentra en seguimiento por endocrinología, con terapia hormonal de reemplazo pero con múltiples ingresos por descompensaciones metabólicas e hipernatremia debido a Diabetes Insípida central adípica.

Se analizará la correlación entre características clínicas de esta paciente con lo descrito en el síndrome de DIDMOAD o síndrome de Wolfram dada la coexistencia de diabetes insípida y diabetes mellitus

Referencias

1. R Mishra, BS Chen et al.: *Wolfram Syndrome: New Pathophysiological Insights and Therapeutic Strategies. Ther Adv Rare Dis.* 2021;2: 1–21.
2. Fischer T & Ehrlich B.: *Wolfram Syndrome: A Monogenic Model for Diabetes Mellitus and Neurodegeneration. Current Opinion in Physiology.* 2020; 17(1): 115-123.
3. Rigoli, L., Bramanti, P., Di Bella, C. et al.: *Genetic and Clinical Aspects of Wolfram Syndrome 1, a Severe Neurodegenerative Disease. Pediatr Res.* 2018; 83(1). 921–929.