

CATARACTA CONGÈNITA BILATERAL COM A PRIMERA MANIFESTACIÓ DEL SÍNDROME DE WOLFRAM

Anna Hermosa; Irene Loscos; Albert Saladrigas; Santiago Conversa; Marta Caminal; Guillem Pérez;
Marta Morales

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Introducció. El síndrome de Wolfram es considera una malaltia neuro-degenerativa rara amb una prevalença entorn a 1 cas per cada 770.000 habitants. Habitualment segueix un patró d'herència autosòmica recessiva i els gens implicats són el WFS1 i el CISD2. Clínicament se'l coneix per l'acrònim DIDMOAD (diabetis insípida, diabetis mellitus, atròfia òptica i sordesa) i sol debutar amb diabetis associada a atròfia òptica en els primers 10 anys d'edat.

Cas clínic. Es presenta un cas atípic d'una nena de 2 anys diagnosticada de cataracta congènita bilateral com a única manifestació clínica. Els antecedents familiar són remarcables: consanguinitat i diabetis dels progenitors, diabetis i atròfia òptica bilateral no filiada en el germà. Les proves complementàries descarten una malaltia sistèmica infecciosa o autoimmune. L'estudi genètic evidencia una mutació en el gen WFS1 en heterozigosi.

Conclusió. A la literatura hi ha pocs casos on el síndrome de Wolfram es manifesti primerament amb una cataracta. Es comunica un cas de Wolfram singular per la seva herència genètica i presentació clínica.