

P172

ESITO FAVOREVOLE DELLA GRAVIDANZA IN DONNA CON SINDROME DI WOLFRAM (DIDMOAD). CASE REPORT.

De Berardinis F.*, Santoro E.***, Garofalo M.***, Santoro G.**

*Ambulatorio Diabete e Gravidanza Ospedale di Paola-ASP Cosenza

** Diabetologia Pediatrica di Cetraro-ASP Cosenza

***U.O.C. Ginecologia e Ostetricia-Azienda Ospedaliera di Cosenza

Introduzione. La sindrome di Wolfram (WS), raro disordine genetico neurodegenerativo progressivo, a trasmissione autosomica recessiva, è definita dall'acronimo DIDMOAD (Diabetes Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, Deafness). La prevalenza è 1:160.000 e di 1:150 casi di diabete mellito (DM) tipo 1. Si conoscono due forme genetiche, la più frequente dovuta a mutazioni del gene della wolframina WFS1. Si associano altre disfunzioni organiche con ridotta aspettativa di vita (età media 30 anni).

Caso clinico. F.M., donna, 26 anni, normopeso, single, è giunta alla nostra osservazione alla 7^a settimana di gravidanza, affetta da SW tipo 1 (mutazione puntiforme omozigote esone 8 del gene WFS1) con DM insulinoindipendente, atrofia dei nervi ottici, diabete insipido centrale, lieve ipoacusia percettiva, ipotonia detrusoriale vescicale, reflusso gastroesofageo e vescico-ureterale (operato), ipertono oculare, HbA1c pre-concepimento 8,8%. Abbiamo avviato gestione multispecialistica (diabetologica, ostetrico-ginecologica, endocrinologica, oculistica, urologica, psicologica). Attuato terapia insulinica basal-bolus 5/die e follow up secondo linee guida SID-AMD, proseguito terapia con desmopressina compresse e timololo collirio. La paziente ha presto raggiunto accettabile compenso metabolico (HbA1c 5,7-7,5%, pre-partum 5,7%), non è peggiorato il quadro sindromico eccetto cistite recidivante da E. Coli, anemia sideropenica e transitoria minaccia di parto pretermine. Sviluppo fetale regolare. Parto cesareo programmato a 37 settimane+4 giorni. Nascita di neonato sano, peso 3340 g, Apgar 8/9. Complicanze post-partum: nel neonato ipocalcemia transitoria e ittero fisiologico prolungato, nella madre addensamento bronco-polmonare, ematoma ferita laparatomica, allattamento artificiale, depressione post-partum. In programma analisi del gene WFS1 nel bambino.

Conclusioni. Nelle donne con WS può insorgere la gravidanza, ma il rischio materno-fetale è molto elevato. In letteratura sono riportati sei casi di gravidanza condotta a termine con successo. Il nostro caso dimostra che uno stretto follow up multidisciplinare può condurre a esito favorevole. È opportuno programmare la gravidanza ed eseguire l'analisi genetica molecolare (prevalenza portatori 1: 354).

