



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **SÍNDROME DE WOLFRAM**

#### **DESCRIPCIÓN:**

Es una patología compleja hereditaria siendo habitualmente de herencia autosómica recesiva (brazo corto del cromosoma 4) que produce una afectación de la homeostasis intracelular del calcio, lo que supone una afectación variada de órganos y sistemas. Es también conocida por el acrónimo DIDMOAD que indica los componentes principales del Síndrome; diabetes mellitus (DM), diabetes insípida (DI), atrofia óptica (OA) y sordera (D= Deaffness). Otras entidades confluyen para formar parte de este síndrome en distinta frecuencia entre ellas están la afectación del trato urogenitario, alteraciones de la termorregulación, alteraciones neurológicas. La existencia de diabetes mellitus y atrofia óptica es criterio diagnóstico del Síndrome de Wolfram las demás entidades no siempre se presentan en todos los afectados.

#### **SÍNTOMAS:**

El Síndrome de Wolfram debe de sospecharse en un paciente en edad pediátrica que presenta diabetes mellitus y alteraciones de la visión no atribuibles a la retinopatía diabética. Usualmente los pacientes que presentan Wolfram comienzan con diabetes mellitus a una edad muy precoz (en torno 3-6 años) y posteriormente asociación afectación de la agudeza visual a los 9 años. La afectación de la visual se manifestara al principio con una alteración en la percepción de las distintas gamas de colores y poco a poco irá disminuyendo su campo visual. Posteriormente aparecerá la sintomatología de la diabetes insípida (segunda década), y sordera neurogénica (segunda década). Al principio hay una disminución de la audición sólo en frecuencias agudas por lo que en su inicio puede pasar desapercibido. Otras manifestaciones que puede tener el síndrome por afectación de otros órganos o sistemas como el urinario (tercera década) son la incontinencia urinaria o la dificultad en la micción o afectación del sistema nervioso central (4º década) con ataxia (dificultad en la marcha), anosmia (falta de olfato), etc.

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

**Asociación Española para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram**  
**C/Fiesta de la Cremá nº 1, 1º A, 29640 Fuengirola-Málaga**  
[aswolfram@hotmail.com](mailto:aswolfram@hotmail.com)  
**Telef:653 115070**  
**Presidenta: Dra. Gema Esteban Bueno**