

---

## I CONGRESO NACIONAL DEL SÍNDROME DE WOLFRAM

Colegio Antonio Vicente Mosquete-ONCE, Madrid

1,2 y 3 de Mayo de 2009

---

La Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram celebró en Madrid los días 1 al 3 de mayo el “I Congreso Nacional del Síndrome de Wolfram” con el patrocinio de la Fundación Inocente Inocente, la ONCE, la SEMG y el CIBERER. El congreso fue reconocido de interés científico y profesional por la Organización Médica Colegial y de Interés Sanitario por el Ministerio de Sanidad y Consumo. Se contó con una participación de alrededor de 80 personas y la participación de las familias durante la discusión de cada una de las ponencias fue muy activa.

La Asociación está integrada por unas 40 familias con afectados de diferente origen geográfico y lleva funcionando unos 10 años, básicamente gracias al empuje de su presidenta, la Dra. Gema Esteban Bueno, y está incluida dentro de FEDER, pero es aún muy poco conocida por la sociedad y dispone de muy pocos medios.

El Congreso surgió como una necesidad de hacer más visible la Asociación y para posibilitar el intercambio de opiniones y experiencias entre pacientes, familiares y especialistas de las diferentes áreas de la Biomedicina que estudian esta enfermedad. Además se buscaba asentar las bases para futuros congresos, renovar la junta directiva e intentar buscar vías para poder financiar proyectos de investigación que ayuden a entender y buscar tratamientos para el Síndrome de Wolfram.

El Síndrome de Wolfram se caracteriza por la manifestación de diabetes mellitus y atrofia óptica acompañada, en muchos casos, por diabetes insípida y sordera y, en menor proporción, por problemas de otros sistemas como el nervioso y el urológico entre otros, lo que afecta gravemente la calidad de vida de los pacientes. Se transmite con un patrón de herencia autosómico recesivo y afecta aproximadamente a 1 de cada 770.000 nacidos. Actualmente el tratamiento se basa en paliar, en la medida de lo posible, los efectos de las diferentes manifestaciones clínicas que componen el Síndrome, por lo que los pacientes requieren continuada atención médica y tratamiento psicológico. Actualmente existe la posibilidad de realizar estudios genéticos, caracterizar las mutaciones responsables del fenotipo analizando el gen *WFS1* (primer gen descrito) y el gen *WSF2* (identificado hace poco), ofrecer la posibilidad de diagnóstico de portadores y diagnóstico prenatal y consejo genético a las familias.

El primer día el congreso se inició con la ponencia de la Dra. Esteban Bueno, exponiendo la situación del médico de atención primaria ante las enfermedades raras. Posteriormente, la Dra. Luisa María Botella, miembro del grupo del Dr. Parilla, responsable del grupo U734 del CIBERER, explicó la experiencia de su grupo con la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria y como han

creado una unidad entre asociación, médicos y pacientes que puede ser un buen ejemplo a seguir para coordinar los esfuerzos en Síndrome de Wolfram. Luego intervino la Psicóloga Begoña Ruíz, que presentó la nueva guía de apoyo psicológico a las enfermedades raras. Para terminar la primera jornada la Sra. María del Carmen Pérez, técnico de rehabilitación de la ONCE, realizó un taller sobre habilidades de vida diaria, mostrando algunos de los recursos que la ONCE puede proporcionar a los pacientes con síndrome de Wolfram para que puedan desenvolverse mejor en su vida cotidiana.

El segundo día se inició con la intervención de la Dra. Virginia Nunes, responsable de la unidad U730 del CIBERER que lleva más de 12 años estudiando genéticamente familias con Síndrome de Wolfram, su grupo fue el responsable del primer diagnóstico prenatal molecular de esta enfermedad. Si bien su charla se titulaba: Investigaciones genéticas sobre el Síndrome de Wolfram, la Dra. Nunes se encargó de dar unas nociones de genética básica para que las familias entendieran la herencia de la enfermedad y sus consecuencias, así como las posibilidades de diagnóstico genético. La charla suscitó un gran interés y posteriores preguntas.

A continuación intervinieron la Dra. Mercedes Rodríguez, Endocrinóloga Pediátrica, el Dr. Jesús García Romero, Urólogo Pediátrico, el Dr. Javier Ruiz Martínez, Neurólogo, y el Profesor Santiago Durán, catedrático de endocrinología. Todos ellos expusieron de una forma clara y amena los principales problemas de los pacientes con Síndrome de Wolfram en cada una de sus especialidades. Los familiares y pacientes intervinieron con muchas preguntas y comentarios después de cada una de las ponencias.

El último día, la Sra. M. Carmen Pérez explicó los problemas que plantean la ceguera y la baja visión en niños y adultos. La Dra. Esteban Bueno ofreció una visión integral sobre el síndrome de Wolfram, donde quedó de manifiesto lo problemático que resulta para estos pacientes conseguir un diagnóstico de su enfermedad, y la necesidad de crear una unidad integrada donde pueda haber especialistas que analicen de forma conjunta la problemática de estos pacientes, así como lo importante que es el apoyo psicológico para estas personas. Por último la Sra. María Trinidad Varón, psicóloga clínica, expuso la situación psicosocial de las personas afectadas de enfermedades raras progresivas haciendo especial énfasis sobre el Síndrome de Wolfram.

En conjunto el congreso ha sido un éxito. Se realizó una encuesta de satisfacción entre los asistentes, en la que se mostró el interés que había suscitado el congreso y el agradecimiento por parte de las familias, por haber tenido la oportunidad de discutir con expertos en su enfermedad y haber podido intercambiar experiencias con otras personas con los mismos problemas. También resultó muy interesante para los diferentes especialistas ya que pudieron escuchar y discutir con otros sobre diferentes aspectos de este síndrome.