



130 - ENTRE LO ENDOCRINO Y LO NEUROLÓGICO: UNA ENFERMEDAD RARA BAJO EL MICROSCOPIO

López Martínez, M.; Ruiz Valderez, P.; Lázaro González, S.; Saiz Aúz, L.; Rábano Gutiérrez del Arroyo, A.

Plataforma de Neuropatología y Biobanco. Banco de Tejidos Neurológicos del Centro de Investigación de Enfermedades Neurológicas. Fundación CIEN.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Wolfram es un trastorno infrecuente de origen genético y herencia autosómica recesiva, del que se han reportado escasos estudios *post mortem*.

Material y métodos: Exponemos un caso con estudio neuropatológico y realizamos una revisión de la literatura.

Resultados: La paciente mostró un cuadro clínico multisistémico, de curso progresivo iniciado en la infancia, caracterizado por diabetes mellitus, atrofia óptica, sordera neurosensorial, diabetes insípida y afectación neurológica progresiva. En el estudio genético se evidenció mutación en el gen WFS1. Al fallecimiento, se le realizó una autopsia parcial que incluyó sistema nervioso central, glándulas suprarrenales, páncreas y nervios ópticos.

Conclusión: La autopsia neuropatológica constituye una herramienta fundamental para profundizar el conocimiento de las enfermedades raras, permitiendo confirmar diagnósticos, identificar características patológicas específicas y aportar información crucial para el avance en la investigación.