

Enfermedad de Lafora

Sonia Hidalgo Lorente

shidalgo@estumail.ucm.es

Coautor

María Guerrero Vadillo

Tutor

María Jesús Oset Gasque

Resumen: La enfermedad de Lafora es un tipo de epilepsia mioclónica progresiva que afecta a niños y adolescentes, comenzando a manifestarse entre los 10 y los 17 años. Es una enfermedad rara, registrándose sólo unos 200 casos en todo el mundo, principalmente en países del área mediterránea. Su rasgo característico es la presencia de los denominados cuerpos de Lafora, formados por acumulación de glucógeno insoluble en agua y poco ramificado en distintos tejidos del organismo, como cerebro, hígado, corazón, músculo esquelético y otros. Este acúmulo de glucógeno es extremadamente tóxico para las neuronas ya que induce la apoptosis de las mismas, conduciendo a una neurodegeneración progresiva, y posteriormente a un estado vegetativo del paciente, que produce la muerte pocos años después del diagnóstico. Es una enfermedad autosómica recesiva, que se debe fundamentalmente a la alteración de dos genes: el gen EPM2A, localizado en el cromosoma 6q24, que codifica para una proteína fosfatasa denominada Laforina, y el gen EPM2B, localizado en el cromosoma 6p22, que codifica para una ubiquitina E3 ligasa denominada Malina, proteínas que parecen estar implicadas en inhibir la apoptosis neuronal. Actualmente no existe ningún tratamiento farmacológico para evitar la progresión de la enfermedad, pero sí se utilizan fármacos antiepilépticos y antimioclónicos para controlar las crisis epilépticas y las sacudidas musculares repentinas e involuntarias (mioclonos), tratando siempre de evitar el uso de antiepilépticos que empeoren las mioclonías, como carbamazepina, oxcarbazepina, fenitoína, gabapentina, tiagabina y lamotrigina. El reemplazamiento celular y la terapia génica también podrían ofrecer un importante potencial terapéutico.

Palabras clave: Epilepsia. Lafora. Glucógeno. Apoptosis. Neurodegeneración.

[Revisión Bibliográfica](#)

[Póster](#)

Recibido: 28 marzo 2011.

Aceptado: 1 abril 2011.