Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):143

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-302 - ENFERMEDAD DE LAFORA EN EL COMPLEJO HOSPITALARIO DE TOLEDO

I. Jiménez Velasco, A. Sánchez Castaño, M. Rodríguez Cola, A. Lizcano Lizcano, C. Navarro Osuna, P. Redondo Galán, R. Rubio Díaz, M. Andrés Fernández

Medicina Interna. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Resumen

*Objetivos:*Analizar de manera retrospectiva la evolución clínica de tres pacientes diagnosticados de enfermedad de Lafora en una misma familia en el área de salud de Toledo.

*Material y métodos:*Se revisaron retrospectivamente las historias clínicas de tres hermanos diagnosticados de enfermedad de Lafora pertenecientes al área de salud de Toledo. Se recogió edad del paciente, edad de comienzo de la enfermedad, síntomas de inicio, todos los síntomas posteriores a lo largo de la enfermedad, y edad de fallecimiento. Se recogieron también los resultados de las pruebas complementarias más relevantes realizadas.

*Resultados:*Se presentan tres hermanos de una familia de 4 hijos con consanguinidad de los padres, tres de ellos afectados por la enfermedad y un cuarto sano; este último gemelo del tercer hermano enfermo. El diagnóstico se hizo en la segunda hermana a los 14 años de edad, aunque había presentado crisis epilépticas desde los 5. La hermana mayor fue diagnosticada a los 17 años, un año después de ser diagnosticada su hermana pequeña, cuando ya llevaba 4 años con sintomatología. El hermano pequeño fue diagnosticado a los 15 años, en el momento en el que comenzó con mioclonías. El síntoma de comienzo fue diferente en los tres hermanos. La hermana mayor comenzó con alteraciones visuales y trastorno de la conducta y no se hizo el diagnóstico hasta cuatro años después cuando comenzó con crisis mioclónicas. La segunda hermana comenzó con crisis tónico-clónicas refractarias al tratamiento con algún episodio de status epiléptico, dificultades escolares y alteraciones visuales. Posteriormente desarrolló crisis mioclónicas refractarias al tratamiento hasta su fallecimiento. En los últimos años desarrolló un síndrome de disfunción autonómica con fluctuaciones de la tensión arterial y crisis de sudoración, y cambios en el ritmo cardíaco. El tercer hermano comenzó con crisis mioclónicas. La segunda hermana, que fue la de mayor supervivencia, ingresó 42 veces en los últimos doce años de vida. La hermana mayor falleció a los 21 años de edad, 4 años después de su diagnóstico. La segunda hermana falleció a los 33 años, 19 años después del diagnóstico y 28 años después del inicio de los síntomas. El tercer hermano falleció a los 21 años, 6 años después del diagnóstico. En la hermana mayor y el hermano pequeño tuvieron como complicaciones principales las crisis epilépticas refractarias y en la segunda hermana, con una supervivencia prolongada, además de las crisis epilépticas refractarias presentó múltiples infecciones respiratorias, la mayoría de ellas por broncoaspiración.

*Discusión:*La enfermedad de Lafora es uno de los síndromes de epilepsia mioclónica progresiva, con herencia autosómica recesiva y aparición en la adolescencia e infancia tardía. Presenta una clínica que se caracteriza por la aparición de epilepsia, mioclonías y demencia. El curso de la enfermedad consiste en un

empeoramiento progresivo y un deterioro inexorable en las funciones mentales y otras funciones neurológicas que finalizan en la demencia y la muerte en unos 10 años desde su inicio.

Conclusiones: A pesar de tratarse de una enfermedad autosómica recesiva en la familia que presentamos el 75% de los hijos padecieron la enfermedad. La edad de fallecimiento y los síntomas clínicos son los habituales de la enfermedad excepto en la segunda hermana con un intervalo muy prolongado desde el inicio de los síntomas hasta su diagnóstico y una supervivencia muy por encima de lo esperado para la enfermedad.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.