

42	42	42			
42	42	42			

Par **Impar**

Lafora, una forma rara de epilepsia

Afecta a los adolescentes y la mayoría no alcanza los 25 años

RAFAEL P. YBARRA
Madrid

Sólo hay unos 15 casos en España, pero acumula el sufrimiento de miles porque la enfermedad de Lafora aparece en la adolescencia y quienes la sufren no suelen alcanzar los 25 años. No presenta síntomas previos y no tiene tratamiento. Se manifiesta en forma de crisis epilépticas y avanza hacia mioclonías, es decir, sacudidas involuntarias de los brazos y piernas. El neurólogo Gonzalo Rodríguez Lafora, discípulo de Ramón y Cajal, la describió en 1911. Está causada por una degeneración del sistema nervioso que conduce a un estado de discapacidad total. "Después de unos primeros años normales, a partir de los 14 años aparecen crisis epilépticas de varios tipos, como visión de luces o estrellas, ausencias, etcétera, al que sigue un rápido deterioro neurológico", explica José María Serratosa, de la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid.

Ángel Moreno, presidente de la Asociación Lafora España, ha tenido tres hijos afectados. Marta, de casi 30 años, constituye un caso excepcional porque la mayoría

de los pacientes suele morir a los 5 o 10 años del diagnóstico. "El caso de Marta es muy particular: la enfermedad ha evolucionado, pero parece que ha detenido su curso", explica Serratosa. Marta tiene la misma mutación genética que sus dos hermanos, pero ellos tuvieron una evolución peor.

El grupo de Serratosa lleva años investigando esta rara enfermedad y recientemente ha descrito, por vez primera, una manifestación clínica diferente. Se trata de un niño que debutó con una disfunción hepática. En un trabajo publicado en *Neurology*, Serratosa sugiere que las diferencias fenotípicas condicionan la expresión clínica de la enfermedad fuera del sistema nervioso central.

La contribución científica española al conocimiento de la enfermedad ha sido decisivo. Aparte de su descripción inicial, en 1999 Rodríguez Córdoba y José María Serratosa identificaron el primer gen responsable, el laforina. Ahora se sabe que hay dos directamente implicados y un tercero en estudio. Puesto que la curación parece lejana y se trata de una patología hereditaria de carácter recesivo, evitar que se transmita



La madre de Marta, Consuelo, junto a su hija enferma de Lafora. / PAULA VILLAR

Es posible evitar la enfermedad mediante consejo genético

es uno de los objetivos de la Asociación Lafora. "Para que aparezca la enfermedad debe haber dos copias del gen alterado. Cuando los dos padres son portadores del gen, la probabilidad de que cada uno de sus hijos desarrolle la en-

fermedad es del 25%, aunque hay familias con todos los hijos afectados", explica Ángel Moreno. Puesto que se conocen los dos genes cuya mutación desencadena la dolencia, es posible la identificación precoz de las personas que los tienen alterados.

El rasgo característico de la dolencia es la presencia de los llamados cuerpos de Lafora en el cerebro, corazón, músculo, hígado, retina y piel. "El diagnóstico se realiza basándose en los hallazgos clínicos; se confirma mediante una biopsia de piel y un estudio gené-

co", explica Serratosa. "Desgraciadamente, tenemos los mismos tratamientos paliativos que hace 30 años", dice Ángel Moreno. "Son terapias antiepilépticas", concreta Serratosa, "que tratan los síntomas, pero no la enfermedad". Moreno está satisfecho de los recursos que se dedican a la investigación y destaca los esfuerzos de la Junta de Castilla y León y del Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS). Su objetivo es ahora dar a conocer la patología, localizar a las familias afectadas y potenciar la investigación.