

LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA

van a desarrollar clínica en algún momento de la evolución, aunque no se puede predecir. La LFC puede manifestarse, según el gen y defecto enzimático, al nacer, en los primeros dos años de vida, en la etapa juvenil o en su forma adulta. Cursan en general con epilepsia rebelde y progresiva, a la que se asocia un deterioro intelectual más o menos rápido y afectación visual con retinitis pigmentaria precoz y afectación del movimiento. Se han descrito algunos cuadros atípicos de evolución lenta, de aparición posiblemente tardía con crisis epilépticas, mioclonías y deterioro intelectual.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD?

El diagnóstico se basa en la clínica, el EEG, el electroretinograma, la presencia de vacuolas en las células blancas de la sangre (linfocitos) y, sobre todo, en la existencia de inclusiones a nivel de piel, conjuntiva o apéndice cecal, que presentan autofluorescencia y que se pueden ver mejor con el microscopio electrónico. No existe una acumulación específica de lipofuscina para cada subtipo.

En ocasiones, en los casos atípicos, es necesario realizar biopsia de apéndice y rectal para visualizar las inclusiones anómalas. Las técnicas de imagen cerebral suelen demostrar atrofia progresiva de cerebelo (vermis cerebeloso) y de la corteza cerebral.

Los estudios enzimáticos o genéticos (hay varios genes implicados en este grupo de enfermedades) confirman el diagnóstico y

LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA

permiten el consejo genético y diagnóstico prenatal.

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE LA ENFERMEDAD?

No existe un tratamiento curativo para la LFC. La vitamina E, el selenio y otros antioxidantes se han propuesto como alternativas terapéuticas, pero no han demostrado gran eficacia. Para la epilepsia se debe realizar un tratamiento con fármacos antiepilépticos.

Se están realizando estudios que utilizan terapia génica.

La LFC conlleva graves consecuencias para quien lo padece. El diagnóstico y tratamiento sintomático precoces y un buen control del estado nutricional pueden ayudar a estos pacientes.



www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA



UNIDAD DE SEGUIMIENTO
DE LA PKU Y OTROS
TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

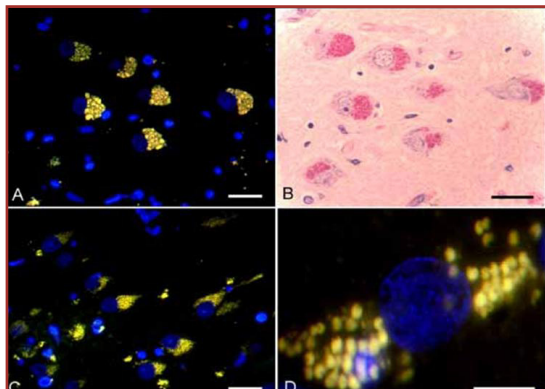
LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA

¿QUÉ ES LA LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA (LFC)?

Es un grupo de enfermedades neurodegenerativas de herencia autosómica recesiva. Se caracterizan por la acumulación intra y extracerebral de un material llamado **lipofuscina**. Se trata de un grupo heterogéneo de enfermedades, con distintos genes implicados y expresividad clínica variada. Se distinguen formas según la edad de aparición (desde la forma infantil precoz hasta la forma del adulto...), clínica, exámenes complementarios, proteína anómala y genes implicados. La distribución de estas enfermedades es universal aunque con una frecuencia baja, comprendida entre 1/50.000 y 1/100.000.

¿QUÉ ES LA LIPOFUSCINA?

Es un pigmento autofluorescente (de color amarillo pardo) formado por material grasoso (lipídico) y proteínas, que se acumula formando inclusiones en cerebro, piel, conjuntiva y apéndice (intestino), que son claramente visibles al microscopio.



LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA

¿POR QUÉ SE ACUMULA LA LIPOFUSCINA?

Parece que el mecanismo por el que se acumula la lipofuscina es una alteración en los lisosomas. El lisosoma es una organela (compartimento) que existe en todas las células de nuestro organismo.

En particular, en la LFC, se afecta el **metabolismo lisosomal de los ácidos grasos no saturados** y de otras moléculas complejas. Se han implicado en la LFC a diferentes proteínas que participan en ese metabolismo y que pueden tener diferentes localizaciones en el lisosoma. La deficiencia de cada una de esas proteínas puede dar lugar a LFC y heredarse como un **error metabólico**.



¿QUÉ SIGNIFICA UN ERROR METABÓLICO?

Cuando existe una alteración (error) en el metabolismo (conjunto de reacciones enzimáticas que permiten la vida), algún proceso metabólico no se produce con la debida eficacia y esto puede causar la deficiencia o la acumulación de algún compuesto. En el caso de la LFC, las alteraciones metabólicas específicas que ocurren no se conocen con precisión, aunque estas alteraciones dan lugar a una enfermedad grave en el niño afecto.

LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA

¿POR QUÉ DECIMOS QUE ESTE ERROR ES CONGÉNITO?

Decimos que este error es congénito, porque nacemos con él, ya que es hereditario. Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a producir una **enfermedad metabólica hereditaria**.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA LFC?

Los niños que han heredado la enfermedad

