



Epilepsia mioclónica progresiva de Lafora en Latinoamérica



Reyna M. Durón,¹ Wendy M. Durón,² Nelson Hernández,² René Silva Somoza,^{3,4} María Rosa Ávila-Costa⁵, Jesús Machado-Salas,⁶ Aurelio Jara Prado,⁷ Adriana Ochoa,⁷ Iris E. Martínez Juárez,⁷ Antonio V. Delgado-Escueta,^{6,8} Julia N. Bailey⁹
Por: LAFORA EPILEPSY CURE INITIATIVE (LECI)

1. Dirección de Investigación, Universidad Tecnológica Centroamericana UNITEC, Honduras
2. Unidad de Investigación, Fundación Lucas para la Salud, Tegucigalpa, Honduras
3. Hospital de Especialidades Nuestra Señora Reina de la Paz, San Miguel, El Salvador
4. Hospital Nacional San Juan de Dios, San Miguel, El Salvador
5. Laboratorio de Neuromorfología, FES Iztacala, UNAM, México.
6. Epilepsy Genetics/Genomics Lab, Neurology and Research Services, VA GLAHS, Los Angeles, CA.
7. Instituto de Neurología y Neurocirugía "Manuel Velasco Suárez", México
8. Dept of Neurology, David Geffen School of Medicine, UCLA, Los Angeles, CA
9. Dept. of Epidemiology, Fielding School of Public Health, University of California in Los Angeles, USA

ANTECEDENTES

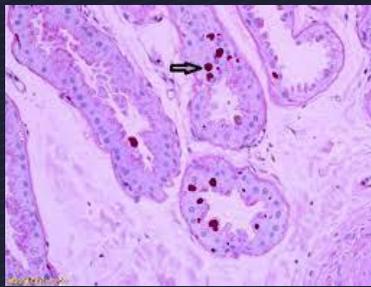


Fig. 1. Biopsia de piel con tinción H&E que muestra glucógeno acumulado en las células de glándulas sudoríparas. Paciente adolescente de El Salvador.

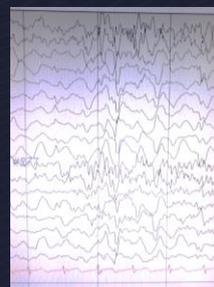


Fig. 2. Electroencefalograma de la misma paciente que muestra lentificación de la actividad cerebral y actividad epiléptica anterior y generalizadas.

MÉTODOS

Revisión de literatura indizada y no indizada en buscadores SciELO, Pubmed, Latindex, asociaciones de pacientes y casos propios.

RESULTADOS

Tabla 1. Casos de LD reportados en la literatura médica latinoamericana

| País | Años | No. de casos | Sexo | Edad de inicio | Mutación | Referencia |
|-----------------------|------------------------|--------------|-------------------|--------------------------------|--------------|---|
| México | 2003, 2017 | 15 | 12F, 3M | 9, 12, 13, 17, 21-28 (3 casos) | EPM2A (n=10) | López Meza et al, 2003; Jara-Prado et al., 2014; González et al. 2017 |
| Centro América | | | | | | |
| Costa Rica | 2000 | 5 | 1M, 5 desconocido | 17,13,14, 16 | Desconocida | Solís, 2000; Solís 2004 |
| El Salvador | 2018 | 3 | 2M, 1F | 10,14,14 | Pendiente | Silva et al, Neurology, 2019 |
| Honduras | 2018 | 1 | Desconocido | Desconocido | Desconocida | Comunicación personal |
| El Caribe | | | | | | |
| Bahamas | 1985 | 2 | 1M, 1F | 17 | Desconocida | Chelsea Hope, 1985 |
| Cuba | 1999 | 1 | 1M | 13 | Desconocida | Morales et al., 1999; Báez et al, 2001 |
| Sur América | | | | | | |
| Brasil | 1990, 2000, 2004, 2015 | 6 | 2F,4M | 18,10,14,17, 13,13 | Desconocida | Cukiert et al., 1990; Cesar, 2000., Lúcio et al, 2004; Pinto et al., 2015 |
| Colombia | 1998 | 1 | F | 12 | Desconocida | Carlos & Ruiz, 1998 |
| Argentina | 2018 | 1 | F | 8 | EPM2A | Potes et al., 2018 |
| Chile | 2008 | 1 | F | 15* | Desconocida | Núñez et al., 2008 |
| Ecuador | 2017 | 1 | F | 16 | Desconocida | Yépez et al., 2007 |

Fig. 3. Métodos diagnósticos MÁS usados en la región



Fig. 3. Métodos diagnósticos MENOS usados en la región



Tratamientos: hasta ahora, el grupo internacional LECI ha identificado las etapas de la enfermedad y se están ensayando varias terapias a base de metformina, oligonucleótidos antisentido y otras terapias génicas.

CONCLUSIONES

Es importante contribuir a las investigaciones sobre esta enfermedad a través de **augmentar el conocimiento sobre ella, la identificación de nuevos casos, la participación de familias en los estudios clínicos y terapéuticos y el descubrimiento de biomarcadores que permitan detectar los casos tempranamente** para que puedan optar a terapias de rescate.

RECOMENDACIONES

- Seguir la participación en la iniciativa Lafora Epilepsy Cure Initiative (LECI), que cuenta con investigadores de al menos 15 países.
- Médicos y familias de Honduras deben contribuir con estos estudios y contactar a los investigadores al encontrar casos.
- Ser parte de estudios en enfermedades como esta, hasta ahora huérfanas de atención y curas, pero que podrían mejorar el conocimiento sobre otras enfermedades neurodegenerativas.

Conflicto de interés: ninguno

Contacto: reyna.duron@unitec.edu.hn, aescueta@mednet.ucla.edu