

76

LAFORINA BOLEST

Epidemiologija

Prevalencija varira: Laforina bolest prisutna je u cijelom svijetu, ali češća je u geografski izoliranim područjima i područjima s visokim stupnjem inbreedinga. U zapadnim zemljama prevalencija se procjenjuje na manje od 1/1 000 000.

Klinički opis

Prvi simptomi bolesti pojavljuju se tijekom adolescencije, a uključuju toničko-kloničke ili kloničko-toničko-kloničke napadaje, mioklonus u pokretu i mirovanju, negativan mioklonus i fokalne okcipitalne napadaje s prolaznom amaurozom. Tijek je obilježen izraženim i brzim kognitivnim pogoršanjem (čiji primarni simptomi mogu prethoditi motoričkim anomalijama) te progresivnim povećanjem intenziteta napadaja i mioklonusa.

Etiologija

Laforina bolest genetski je heterogena. Mutacije/delecije

gena EPM2A, lokalizirane 1995. na kromosomu 6q24 (proizvod: laforin), prisutne su u 80 % slučajeva. Manje uobičajena varijanta gena EPM2B lokalizirana je na kromosomu 6p22 (proizvod: malin). Međutim, ove dvije lokalizacije ne pokrivaju sve slučajeve Laforine bolesti.

Dijagnostičke metode

Na dijagnozu Laforine bolesti može se posumnjati na temelju obiteljske anamneze, dobi u kojoj su se pojavili prvi simptomi, tipične pojave simptoma, brzog pogoršanja kognitivnih funkcija i otkrivanja prilično tipičnih obilježja nalaza elektroencefalograma (EEG). Dijagnoza se lako može potvrditi biopsijom kože u aksilarnom području uz otkrivanje Lafora tijela (agregati poliglukošana) u stanicama znojnih kanala. Druge biopsije, poput biopsije mozga, općenito nisu potrebne. Molekularna biologija korisna je za dijagnozu, ali genetska heterogenost ne dopušta

da se isključi mogućnost Laforine bolesti kad nije otkrivena nijedna od poznatih mutacija.

Genetsko savjetovanje

Prijenos je autosomno recesivan. Genetsko savjetovanje i prenatalna dijagnoza teoretski su mogući kad je genetska anomalija ustanovljena kod oboljelog člana obitelji.

Upravljanje dijagnozom i liječenje

Liječenje Laforine bolesti antiepileptičkim i antimiklonuskim lijekovima i dalje je isključivo simptomatsko. Treba izbjegavati lijekove koji mogu pogoršati mioklonus. Psihološka i socijalna podrška najvažniji su u Laforinoj bolesti.

Prognoza

Smrt se javlja od 4 do 10 godina nakon pojave bolesti u tipičnim oblicima.