

¿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, por 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 un acúmulo específico 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.

¿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 antiepilépticos.

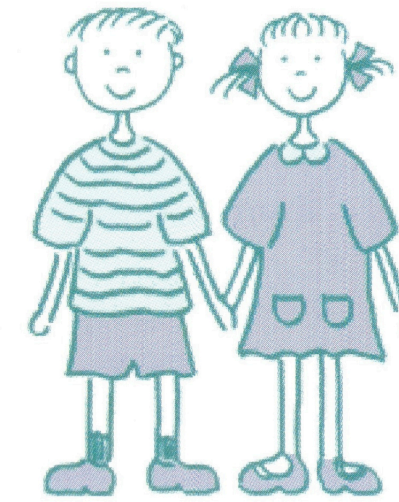
Se están realizando estudios que utilizan terapia génica para la sustitución de los genes alterados.

Es importante diagnosticar lo antes posible la enfermedad, realizar el estudio de portadores cuando sea posible y ofrecer consejo genético a la familia con la posibilidad de diagnóstico prenatal ante otro embarazo.

Asociación Española De Familias Afectadas Por Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea

Sede Social
República Argentina 7,5°C
26002 Logroño
676 09 92 24
e-mail: familia@aefal.org
Web: <http://www.aefal.org>

Damos nuestro agradecimiento por la ayuda para la realización de este tríptico a las Dras Pineda y Pérez y a la Unidad de Seguimiento de la PKU y otros Trastornos Metabólicos. Hospital Sant Joan de Déu



**ASOCIACION
ESPAÑOLA
DE
FAMILIAS
AFECTADAS
POR
LIPOFUSCINOSIS
NEURONAL
CEROIDEA**



ae fal
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE FAMILIAS AFECTADAS
POR LIPOFUSCINOSIS
CEROIDEA