



## RELATO DE CASO: SÍNDROME DE LAFORA, UMA ABORDAGEM DIAGNÓSTICA E EVOLUÇÃO CLÍNICA

JOÃO MARCUS DA SILVA GONÇALVES

**Introdução:** A Síndrome de Lafora apresenta-se como uma condição neurodegenerativa pertencente ao grupo das Epilepsias Mioclônicas Progressivas (EMP). Trata-se de uma doença genética rara de herança autossômica recessiva caracterizada por mutações com perdas de função em dois genes: EPM2A e EPM2B. As mutações provocam o acúmulo anormal de glicogênio formando os corpos de Lafora no cérebro e em outros tecidos. Estas estruturas não podem ser degradadas e se acumulam progressivamente resultando na patologia. Os primeiros sintomas aparecem durante o final da infância ou adolescência e podem incluir dor de cabeça, declínio no desempenho escolar e convulsões. Gradualmente, as convulsões tornam-se mais frequentes e intratáveis. Ademais, progressivamente intensifica-se a deterioração comportamental e cognitiva ocasionando a demência. O óbito ocorre entre 2 e 10 anos da instalação da doença devido o paciente apresentar estado vegetativo com mioclonia contínua, tendo o tratamento baseado nas drogas antiepilépticas. **Objetivo:** Relato de um caso clínico de Síndrome de Lafora com enfoque nas características clínicas, diagnóstico e evolução. **Relato de Caso:** Adolescente, 16 anos, episódios recorrentes de crises convulsivas mioclônicas e tônico-clônicas, tratadas com fármacos antiepilépticos, sem sucesso, com o passar dos anos foi observado um aumento na frequência das crises convulsivas, com base no quadro clínico, nos exames complementares e nos resultados da biópsia, foi confirmado o diagnóstico de Síndrome de Lafora. Com o tempo e evolução da doença, histórico de longos períodos de internação hospitalar apresentando episódios epiléticos com maior gravidade, frequência e duração, de difícil manejo, evoluindo com declínio cognitivo, ataxia e afasia, resultando em um quadro de demência e estado vegetativo com interações mínimas, tendo o tratamento baseado em suporte, visando o controle das crises e controle funcional, com drogas antiepilépticas e anti mioclônicas, evoluindo a óbito por pneumonia por aspiração, geralmente devido ao estado mal epilético e complicações relacionadas à degeneração do sistema nervoso. **Conclusão:** O conhecimento e diagnóstico da Síndrome de Lafora, ainda que não possua tratamento específico, permite focar seu manejo em prevenir a deterioração cognitiva e iniciar tratamento mais agressivo da epilepsia desde estágios iniciais, a fim de proporcionar melhor qualidade de vida ao paciente.

**Palavras-chave:** DOENÇA RARA; EPILEPSIA; EPILEPSIA MIOCLÔNICA PROGRESSIVA DE LAFORA; AGENTE ANTIEPILÉPTICO; ESTADO VEGETATIVO PERMANENTE