



Itziar y el mal de Lafora: el extraño 'alzheimer' que sólo sufre una decena de jóvenes en España

La enfermedad de Lafora de Itziar es una patología muy poco frecuente que deteriora las capacidades cognitivas y motoras en pacientes adolescentes.

29 mayo, 2021 - 03:13



Juan Rodríguez de Rivera y Carmen Suárez

"Es curioso. El día en el que Itziar murió, escribí el final del libro. Estaba hecha mierda, pero no quería olvidar nada. **Su muerte fue un momento dulce, como era ella: nos sonrió y dejó de respirar**".

Iciar de Alfredo se despidió de su hija un día de octubre del año 2017 después de casi una década en la que **una extraña enfermedad genética** fue arrebatándole las capacidades cognitivas y motoras. Escribir se convirtió en su manera de navegar aquella tempestad y de recoger y ordenar las ideas que habían sido derribadas.

De toda aquella terapia surge *Por qué lloras* (Caligrama, 2020), un libro que vio la luz en el año de la pandemia, pero que ahora presenta al público. En él, Iciar abre la puerta al lector de manera generosa a aquellos años, a la intimidad de sus momentos de debilidad, de dudas, de desesperación. La enfermedad de Lafora es **el extraño mal** que afectó a su hija y que tiene la peculiaridad de aparecer en la adolescencia sin ofrecer pistas hasta ese momento: **Itziar tuvo una vida como la del resto hasta los 13 años**, cuando este síndrome golpeó por primera vez.

Esta patología está considerada como **una enfermedad rara** o poco frecuente: en todo el

mundo afecta a cuatro de cada millón de habitantes. Fue descrita por primera vez por un médico español, Gonzalo Rodríguez Lafora, hace 110 años y, **a pesar de que se conoce bien, todavía no existe un tratamiento para ella.**

Como en el caso de Itziar, sus síntomas suelen aparecer entre el final de la infancia y la adolescencia y, una vez han aparecido, el paciente tiene una década de esperanza de vida; su pronóstico es mortal.

Las primeras alarmas

"Quienes padecen esta enfermedad tienen una mutación en los genes que codifican dos proteínas: la laforina y la malina. Cuando

fallan comienza a acumularse un glucógeno mal estructurado que no se metaboliza correctamente y **esos residuos van dañando órganos; en especial, el cerebro**", explica Jaime Parra, codirector de la Unidad de Epilepsia del Hospital de San Rafael de Madrid, a EL ESPAÑOL. Parra fue, de hecho, el médico que se encargó hasta el final del caso de Itziar. "Salvando las distancias, puede decirse que esta enfermedad se parece al alzheimer".

La enfermedad de Lafora, sin embargo, comienza con episodios de epilepsia que no hacen sospechar a los clínicos y, por esta razón, su diagnóstico suele ser tardío. Según avanza

la enfermedad, estas crisis de epilepsia empiezan a presentarse con aura visual, que significa que el paciente ve en ellas una especie de "rueda de colores". Si bien **este síntoma es uno de los que empieza a hacer saltar las alarmas de los médicos**, la familia de Itziar todavía se hacía a la idea de que el suyo era un caso complicado de epilepsia con el que convivirían hasta poder *domarlo* con medicación.

"Para mí, saltaron las alarmas cuando Itziar suspendió dos asignaturas en 4º de ESO", recuerda Iciar de Alfredo. "Se tiró todo el verano estudiando Matemáticas y Ciencias Sociales con refuerzo y al recoger sus notas en septiembre se alegró por haber aprobado. Sin embargo, su tutor me advirtió que ninguno de los dos exámenes estaba para aprobar, aunque **consideraron que lo mejor era que continuara con sus compañeros de clase**".

Según explica Parra, el deterioro cognitivo de los pacientes suele ser más difícil de detectar por las personas que conviven a diario con ellos.

En los genes

El neurólogo cuenta que el momento más difícil al que se enfrentó durante el caso de Itziar fue comunicar sus sospechas a la familia: **"Estás en posesión de un secreto muy dañino** y la familia nunca está en disposición de soportarlo. Lo primero que haces es descartar otras posibles causas de los síntomas porque no puedes equivocarte con este diagnóstico, pero cuando no vi otra opción posible intenté ponerme en los zapatos de sus padres". El caso de Itziar fue finalmente diagnosticado como una enfermedad de Lafora a través de un test genético de los padres y la hija.

Las mutaciones que dan pie al desarrollo de esta enfermedad son autosómicas recesivas, lo que significaba que tanto Iciar como su marido eran portadores de ellas. Por esta razón, la enfermedad de Lafora es más común en los hijos de dos padres que presentan consanguinidad. **Sin embargo, este no era el caso de los de Itziar:** "Los portadores de estas mutaciones no muestran síntomas y nada hace sospechar que puedan tenerlas. **No sabemos quién puede llevarlas, pero son poco frecuentes** porque si no, habría más casos. En España debe haber sólo 10 familias con esta enfermedad y, en algunos casos, cuentan con más de un miembro afectado".

Precisamente, este se convirtió en el principal miedo de los padres de Itziar tras el test genético: ¿habría resultado también afecto su hijo menor? Según explica Jaime Parra, las probabilidades de que también terminase manifestando la enfermedad eran de un 25%. A pesar de ello, **los genetistas desaconsejaron que el niño se realizase un test genético.** "Nos dijeron que no era ético y que lo harían si tenía síntomas, pero ¿para qué lo querría entonces? Mi marido tampoco quería hacerlo al principio porque no sabía si podría soportarlo, pero finalmente lo conseguimos", cuenta Iciar. Su hijo menor no manifestaría la enfermedad.

No sólo una enfermedad

Iciar confiesa que saber que su hijo estaría bien le ayudó a tener otra perspectiva de la situación. La enfermedad seguía avanzando en Itziar y comenzó a observarse en su físico: de las mioclonías iniciales —unos temblores involuntarios, breves y rápidos que se inician en el sistema nervioso— Itziar pasó a utilizar una silla de ruedas. **"Al final, que perdiera capacidades cognitivas me importaba tres pepinos.** Que no supiera leer o recordar nombres, marcar un número de teléfono o escribir. Se fue convirtiendo en amor y para nosotros esto era lo más importante", resume la madre.



Itziar de Alfredo, autora del libro 'Por qué lloras'.

Carmen Suárez

A medida que evolucionaba su enfermedad, la familia fue adaptándose a una vida en la que debían de estar siempre pendiente de ella. **Cambiaron la paz de la sierra por el bullicio de la ciudad para estar cerca de su médico,** pero también obtuvieron un regalo inesperado: la enfermedad de Itziar reforzó los lazos de su familia, incluso aquellos que parecían más complicados. "Creo que, dentro

de sus capacidades, fue una niña muy feliz. Sólo necesitaba que la cuidáramos. Un día, de la noche a la mañana, ya no estaba y nosotros sentimos como si nos hubieran cortado un brazo. Nuestras 24 horas del día eran para ella y, de repente, nadie nos necesitaba”.

“Al final de la enfermedad, aparecen los problemas para tragar y necesitas una sonda nasogástrica para alimentar al paciente. A pesar de que muchos órganos siguen activos, el pulmón se hincha menos y todas estas cosas favorecen la aparición de infecciones”, explica Parra. Iciar comenzó a escribir *Por qué lloras* cinco años antes de que su hija muriera. Su médico le pedía

que llevara un registro de cómo eran las crisis de la adolescente. **"Un día leí todos esos datos y pensé que mi hija no era eso, no era sólo una enfermedad. Empecé a anotar los momentos en los que moría de amor con ella y ahora es un libro del que me siento muy orgullosa"**.

