

## DOENÇA DE LAFORA: QUANDO O DIAGNÓSTICO PREVINE A IATROGENIA

MAIA, Rayana Elias<sup>1</sup>, LIRA, Matheus Oliveira<sup>2</sup>, SANTOS, Érika Beatriz Guedes<sup>2</sup>

1. Médica Geneticista do Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC), em Campina Grande-PB. Docente do curso de Medicina da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).  
rayanamaia@hotmail.com
2. Acadêmicos de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande (UFCG)

### Resumo

**Introdução:** A doença de Lafora (DL) é um tipo de epilepsia mioclônica progressiva rara, de herança autossômica recessiva que afeta a biossíntese do glicogênio. É caracterizada pelo acúmulo de polissacarídeos insolúveis no citoplasma de células neuronais e não neuronais, conhecidos como corpos de Lafora. **Objetivo:** Relatar o caso clínico de uma paciente diagnosticada com DL. **Relato do caso:** Paciente do sexo feminino, 22 anos, filha de pais não consanguíneos, procedente de cidade no interior da Paraíba, que deu entrada no serviço de clínica médica do Hospital Universitário Alcides Carneiro com suspeita de quadro autoimune para realização de pulsoterapia. Porém, diante da história de crises mioclônicas, regressão cognitiva e motora com alteração comportamental iniciados há 7 anos, conjecturou-se condição genética associada. Não teve atraso no desenvolvimento psicomotor ou dificuldade no aprendizado até então. **Propedêutica e resultados:** Exame neurológico que evidenciou afeto pueril, fala escandida, ataxia global e mioclonias de ação negativas; sem distorções. Ressonância magnética de encéfalo sem alterações. Realizado painel genético para epilepsia, que identificou deleção do éxon 2 em homozigose no gene EPM2A, classificada com patogênica. A definição diagnóstica foi fundamental para orientar prognóstico e tratamento. A paciente segue em tratamento com anticonvulsivante. **Conclusões:** Deve-se suspeitar de condições genéticas como diagnóstico diferencial de regressão neurológica, mesmo na ausência de consanguinidade parental. Além disso, o caso demonstra a importância do diagnóstico adequado para prevenir iatrogenias.

**Palavras-chave:** Doença de Lafora. Epilepsia mioclônica. Ataxia.