

J. Canal-Sotelo
N. Arraras-Torrelles

Infusión continua subcutánea de midazolam y enfermedad de Lafora

Servicios Sociosanitarios
Equipos de Atención Domiciliaria
Hospital Santa María
Lleida

La enfermedad de Lafora es una forma de epilepsia progresiva que se transmite de manera autosómica recesiva y que aparece en la infancia o al principio de la adolescencia^{1,2}. Una de sus características anatomopatológicas es la presencia de los cuerpos de Lafora en las neuronas, pero que también pueden hallarse en la piel y en el hígado³. Hasta el momento se han identificado dos genes con mutaciones en la enfermedad de Lafora. El primero de ellos es el EPM2A (*epilepsy of progressive myoclonus type 2 gene A*) y que es el responsable aproximadamente del 48% de los casos. El segundo gen es el EPM2B y es el responsable del 40% de los casos⁴.

Desde el punto de vista clínico la enfermedad de Lafora se caracteriza por la aparición en fases tempranas de la vida de crisis epilépticas que incluyen mioclonías, convulsiones occipitales, alucinaciones visuales con escotomas visuales y fotoconvulsiones. Al final de la enfermedad aparece un cuadro de demencia acompañado de mioclonías graves que alteran la calidad de vida del paciente⁵.

El control de estas mioclonías puede ser complicado y los distintos fármacos utilizados para su tratamiento presentan distintos perfiles farmacocinéticos y farmacodinámicos que hacen difícil su uso en el domicilio⁶⁻⁸.

Se presenta el caso de una paciente en fase avanzada de la enfermedad de Lafora a quien el tratamiento mediante la infusión continua de midazolam a dosis bajas por vía subcutánea sirvió para un óptimo control de las mioclonías en el domicilio.

Se trata de una mujer de 22 años de edad y que fue diagnosticada de enfermedad de Lafora en 1998. A los 12 años presentó un cuadro de epilepsia con crisis tonicoclónicas

generalizadas que no se controlaron con los regímenes anti-convulsivantes habituales. Al cabo de 1 mes presentó mioclonías, motivo por el cual se derivó al Servicio de Neurología del Hospital de Bellvitge de Barcelona, donde, mediante una biopsia de piel axilar, fue diagnosticada de enfermedad de Lafora. En el año 2000 se realizó el estudio genético pertinente mediante biopsia de piel, hallándose las siguientes mutaciones: C205& (P69A) y 468-469del 1A (G158fs s 173).

Hasta la fecha la paciente ha presentado una pérdida progresiva de las capacidades físicas y mentales (índice de Barthel de 0-5/100 y test de Pfeiffer no valorable), así como un control deficiente de la sintomatología, apareciendo un estatus mioclónico rebelde al tratamiento. En el año 2007 es derivada al equipo de atención domiciliaria (PADES) para control de síntomas. El tratamiento específico para el estatus mioclónico se basaba en la administración de midazolam por vía intrabucal, a dosis de 2,5 mg en régimen a demanda, administrado por sus familiares. El equipo decidió administrar midazolam a dosis de 10 mg/24 h mediante infusión continua por vía subcutánea, obteniéndose de esta manera una mejoría espectacular de las mioclonías. La dosis ha debido ser aumentada hasta los 15 mg/24 h, manteniéndose el efecto terapéutico.

La atención a las enfermedades no oncológicas en fase terminal deberían seguir los mismos principios éticos y objetivos de calidad que en el caso de enfermos oncológicos, aunque es verdad que los criterios existentes para definir el concepto de final de vida y proporcionar cuidados paliativos está mejor conceptualizado en los primeros que en los segundos^{9,10}. No obstante, no debemos esperar, a nuestro criterio, a proporcionar tratamientos destinados a paliar los síntomas aunque no nos hallemos estrictamente ante una situación de final de vida.

Con la utilización de una técnica ampliamente utilizada en el campo de los cuidados paliativos como es la infusión de medicamentos por vía subcutánea se consiguió mejorar los síntomas, permitir una alimentación e hidratación óptimas y, lo más importante, no precisar de técnicas complejas

Correspondencia:
Jaume Canal Sotelo
Servicio Sociosanitario
Equipo de Atención Domiciliaria
Hospital Santa María
Àngel Guimerà, s/n
25600 Balaguer (Lleida)
Correo electrónico: jcanal@gss.scs.es

Recibido el 10-7-07
Aceptado el 15-10-07

que hubiesen podido derivar en el hecho de no poder seguir cuidando a la paciente en el domicilio, tal y como era voluntad de la familia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Madhavan D, Kuzniecky RI. Lafora disease. *Rev Neurol Dis* 2006; 3:131-5.
2. Minassian BA. Lafora's disease: towards a clinical, pathologic and molecular synthesis. *Pediatr Neurol* 2001;25:21-9.
3. Gómez-Garre P, Gutiérrez-Delicado E, Gómez-Abad C, Morales-Corraliza J, Villanueva VE, Rodríguez de Córdoba S, et al. Hepatic disease as the first manifestation of progressive myoclonus epilepsy of Lafora. *Neurology* 2007;68:1369-73.
4. Singh S, Sethi I, Francheschetti S, Riggio C, Avanzini G, Yamakawa W et al. Novel NHLRC1 mutations and genotype-phenotype correlations in patients with Lafora's progressive myoclonic epilepsy. *J Med Genet* 2006;43:e48.
5. Genton P. Lafora's disease (EPM2). *Rev Neurol (Paris)* 2007;163: 47-53.
6. Galdames-Contreras D, Carrasco-Poblete E, Aguilera-Olivares L, Fabres-Oyarzo L, Galdames-Poblete D. Midazolam intramuscular en el tratamiento inicial del estado epiléptico. *Rev Neurol* 2006;42:332-5.
7. Morita T, Tei Y, Inoue S. Correlation of the dose of midazolam for symptom control with administration periods: the possibility of tolerance. *J Pain Symptom Manage* 2003;25:369-75.
8. Bottomley DM, Hanks GW. Subcutaneous midazolam infusion in palliative care. *J Pain Symptom Manage* 1990;5:259-61.
9. Arce-García MC. Ethical dilemmas in palliative care. *Aten primaria* 2006;38:79-84.
10. Busquet-Duran X. Bioethics and home care. *Aten primaria* 2006; 38:523-5.