



CSIC

CONSEJO SUPERIOR DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

Nota de prensa

CSIC comunicación

Tel.: 91 568 14 77

comunicacion@csic.es

www.csic.es

Valencia, miércoles 11 de junio de 2025

Un estudio liderado por el CSIC acerca la posibilidad de detectar la enfermedad de Lafora con un simple análisis de sangre

- El Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC) halla en la sangre de pacientes niveles más bajos de proteínas relacionadas con factores de crecimiento
- Hasta ahora se desconocían biomarcadores asociados a esta grave enfermedad neurológica degenerativa ultra rara



Mediante técnicas de análisis convencionales se pueden detectar biomarcadores en una muestra de sangre. / Envato

Un equipo liderado por el Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV), del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), ha avanzado en la mejora del diagnóstico de la enfermedad de Lafora, una grave patología neurológica degenerativa ultra rara. El

análisis de la sangre de 11 pacientes ha llevado a los investigadores a detectar biomarcadores de la enfermedad, en concreto, niveles reducidos de varias proteínas relacionadas con factores de crecimiento, esenciales para el buen funcionamiento de los órganos. Los resultados, [publicados en la revista *International Journal of Molecular Sciences*](#), abren la puerta a desarrollar un método de diagnóstico fiable mediante un simple análisis de sangre.

La enfermedad de Lafora, para la que no existe tratamiento, se desencadena cuando una mutación genética promueve la síntesis de un glucógeno aberrante (sustancia que almacena energía), que se acumula y forma los “cuerpos de Lafora” en el sistema nervioso y en los músculos, el hígado y la piel. Los síntomas aparecen durante la adolescencia, tanto en hombres como en mujeres, e incluyen problemas de aprendizaje, alucinaciones visuales y convulsiones. Después de 6 años, alrededor de la mitad de las personas afectadas pierden la capacidad de mover voluntariamente su cuerpo; tras 10 o 15 años, fallecen por crisis epilépticas o problemas respiratorios. En España, se estima que existen entre 10 y 30 casos diagnosticados, lo que la clasifica como una enfermedad ultra rara que afecta a menos de cuatro por cada millón de habitantes.

El diagnóstico llega después de una prueba de secuenciación genética para identificar variantes patogénicas en los genes asociados a la enfermedad. Otras técnicas complementarias para seguir la evolución de los pacientes son: la tomografía de emisión de positrones (PET), la espectroscopia de resonancia magnética e imagen (MRI) y la espectroscopia de resonancia magnética de protones (MRS).

“Es la primera vez que se han identificado biomarcadores para la enfermedad, un avance importante, ya que abre la posibilidad de que el diagnóstico llegue de forma rápida, tras un análisis de sangre convencional”, explica **Pascual Sanz**, profesor de investigación del CSIC en el IBV-CSIC y primer autor del trabajo.

Proteínas con efecto neuroprotector

Durante el estudio, los investigadores analizaron muestras de sangre de 11 personas con la enfermedad procedentes del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz (Madrid) y del Hospital Vall d’Hebron (Barcelona), así como de personas sanas. Mediante estos análisis de alto rendimiento se estudiaron 111 proteínas diferentes.

Los resultados mostraron diferencias entre las muestras de pacientes con la enfermedad y sanos, confirmadas posteriormente por análisis ELISA, una prueba común en el laboratorio para buscar sustancias específicas en líquidos del cuerpo. “Concluimos que en la sangre de los pacientes con enfermedad de Lafora había una disminución diferencial de varias proteínas relacionadas con factores de crecimiento, en concreto con PDGF, EGF y MIF”, resume **Mireia Moreno**, investigadora postdoctoral en el IBV-CSIC y autora de referencia del trabajo.

Un factor de crecimiento es una proteína que actúa como un mensajero en el cuerpo, cuya función es dirigir a las células para crecer, dividirse o repararse. Son esenciales para el desarrollo del cuerpo, la curación de heridas y el buen funcionamiento de los órganos. “Se ha descrito que todas las proteínas que hemos encontrado tienen un efecto

neuroprotector y juegan un papel muy importante en el mantenimiento de la funcionalidad cerebral. Por eso pensamos que su ausencia en sangre podría ser una indicación de las alteraciones cerebrales que ocurren en la enfermedad de Lafora”, asegura **Sanz**, que también es jefe de grupo del Área de Enfermedades Raras del CIBER (CIBERER).

Retrasar el desarrollo de la enfermedad

El hallazgo abre la puerta a desarrollar un método para detectar estas proteínas en una muestra de sangre. “El uso de una técnica mínimamente invasiva, como es la extracción de sangre, y el uso de técnicas analíticas convencionales, como los análisis por ELISA, permiten la determinación de estos parámetros de una manera sencilla en la clínica diaria”, confía **Moreno**. Además, la disminución de las proteínas identificadas no sólo está presente en pacientes con una clara sintomatología, sino que también aparece en pacientes asintomáticos. “Esto permite la identificación de estos pacientes y posibilita su tratamiento antes de que se manifiesten los primeros síntomas, con lo que se retrasaría el desarrollo de la enfermedad”, augura Pascual Sanz.

Además del equipo del IBV-CSIC, que realizó los análisis pertinentes para validar los posibles marcadores de la enfermedad, han colaborado en el trabajo el grupo de **José María Serratosa** en el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, y el de **Manuel Toledo** en el Hospital Vall d’Hebron. El estudio ha sido financiado por CIBERER, la Generalitat Valenciana, el proyecto de la Fundació La Marató TV3 y el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades.

Moreno-Estellés, M.; Machio, M.; González, L.; Albuixech, M.; Abaira, L.; Quintana, M.; Toledo, M.; Sánchez, M.P.; Serratosa, J.M.; Sanz, P. **Identification of Plasma Growth Factors and Cytokines as Diagnostic Biomarkers for the Lafora Form of Progressive Myoclonus Epilepsy**. *Int. J. Mol. Sci.* DOI: [10.3390/ijms26115354](https://doi.org/10.3390/ijms26115354)

CSIC Comunicación Comunitat Valenciana

comunicacion@csic.es