



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE DANON

DESCRIPCIÓN: La enfermedad de Danon es una enfermedad de depósito del glucógeno lisosómico debida a un déficit de LAMP-2 (Proteína de Membrana Asociada Lisosómica 2- Lysosomal-Associated Membrane Protein 2). Las funciones precisas de la LAMP-2 no se conocen, pero parece que juega un papel importante en la autofagia. La enfermedad de Danon presenta herencia ligada al X. La enfermedad es extremadamente rara, y sólo se han descrito 15 casos masculinos hasta la fecha. Típicamente, la enfermedad aparece en varones después de la segunda década. La miocardiopatía severa y la debilidad muscular esquelética variable son rasgos constantes y el retraso mental se asocia muy frecuentemente. Ambos sexos pueden afectarse severamente, pero las mujeres generalmente presentan una aparición más tardía

SÍNTOMAS: El diagnóstico biológico se apoya en el hallazgo de una actividad de maltasa ácida normal y elevada, y el estudio de una biopsia muscular mostrando vacuolas (que contienen glucógeno y productos de degradación citoplásmica), y la demostración del déficit de LAMP-2 por inmunohistoquímica. Se han identificado varias mutaciones en el gen LAMP-2, localizado en Xq24. El diagnóstico prenatal puede llevarse a cabo fácilmente mediante análisis del DNA. No está disponible una terapia específica. Se da a los pacientes terapia de apoyo cardiaca solamente, y se ha llevado a cabo un transplante de corazón exitoso en un paciente. Autores: Drs.R.Froissart y I.Maire (Noviembre 2004).

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
www.glucogenosis.org
Teléfono 675629685 / correo-e: amhernan@ual.es