



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

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE BATTEN

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad neurológica rara que pertenece al grupo de las ceroidolipofuscinoses neuronales, es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria, que se caracteriza por el acumulo de lipofuscina (pigmento lipídico autofluorescente) que se deposita en las neuronas del cerebro y en otros tejidos, se hereda como un rasgo autosómico recesivo habiéndose identificado la mutación responsable en el gen (CLF-3) se ha localizado en el brazo corto del cromosoma 16 (16pl 2), la incidencia es de 4/100.000 nacimientos, el diagnóstico clínico se confirma con el resultado de la resonancia magnética, la biopsia conjuntival y en los linfocitos (un grupo de glóbulos blancos en sangre periférica, revelando una grave y progresiva atrofia cerebral, disminución de la sustancia blanca, así como atrofia cerebelosa. No existe tratamiento y la duración de la enfermedad oscila entre los 10 y 15 años de duración.

SÍNTOMAS: Suelen aparecer a los 6 años de edad, con pérdida de la visión y crisis epilépticas, a los 10 años hay una regresión cognitiva y del lenguaje, comienzan las alucinaciones, trastornos de conducta, trastornos del sueño, demencia, síndrome extrapiramidal y síntomas cerebelosos, sobre los 12 años, el niño necesita una silla de ruedas, y tiene problemas para comunicarse, la evolución es variable en algunos casos el deterioro mental es rápido, en otros muestran una lenta y progresiva regresión. Los niños afectados por esta enfermedad, en su última etapa necesitan de la implantación del botón gástrico para una correcta alimentación, ya que son incapaces de ingerir ningún alimento, con el consiguiente riesgo de aspiración pulmonar, el tratamiento paliativo y una buena fisioterapia ayuda a estos niños en su calidad de vida. La enfermedad de Batten por su rareza es extremadamente difícil de diagnosticar ya que en sus primeros estadios es confundida con otras enfermedades (retinitis pigmentosa, degeneración muscular, retraso mental, etc...)

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142 ahedysia@wanadoo.es
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409