



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Neurología

Resumen: Enfermedad de Krabbe

Thania Guadalupe López Guillén

Neurología

Resumen: Enfermedad de Krabbe

La enfermedad de Krabbe es una enfermedad autosómica recesiva neurodegenerativa causada por la deficiencia de la enzima galactocerebrosidasa (GALG). El gen codificador de la galactocerebrosidasa está localizado en el gen del cromosoma 14q31.3. En 1916, Knud Krabbe describe a tres pacientes de dos familias quienes presentaban espasticidad con deterioro progresivo neurológico en etapas tempranas de la infancia. La enfermedad de Krabbe tradicionalmente ha sido clasificada en diferentes subtipos según la edad de presentación.

Las características clínicas típicas de la enfermedad de Krabbe "Infantil temprano" o de inicio temprano son:

- Dificultades para la alimentación
- Hiperirritabilidad
- Fiebre de origen desconocido (episódica)
- Convulsiones

A la inspección fundoscópica puede revelar manchas maculares de color rojo cereza. En pacientes con enfermedad de Krabbe tardíos de inicio temprano, alcanza la etapa de agotamiento con ceguera, hipotonía y deserebración sin ningún movimiento voluntario.

Tanto la microcefalia como la macrocefalia ocurren dependiendo el estadio de la enfermedad. Los pacientes con un inicio diferente o infantil temprano, la llamada enfermedad de Krabbe de inicio tardío muestran varios síntomas

