



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE KRABBE (PDF)

DOCENTE: Dr. Jeffery Anzhony

ALUMNA: Diana Laura Abarca Aguilar

MATERIA: Pediatría

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 26 de mayo del 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

Enfermedad de Krabbe.

La enfermedad de Krabbe, es un trastorno neurometabólico hereditario causado por una deficiencia de la enzima lisosomal galactocerebrosidasa (GALC). Los criterios de valoración clínicos concretos y las correlaciones entre biomarcadores y fenotipos son útiles para los ensayos clínicos futuros.

Métodos: Realizamos un análisis cuantitativo de los casos publicados (N=248) con enfermedades de Krabbe, estratificados por edad al inicio de la enfermedad: infantil temprano (0-6 meses), infantil tardío (7-36 meses), juvenil/adolescente (37-180 meses), e inicio de la edad adulta (>180 meses). Las principales medidas de resultado fueron la edad de inicio de la enfermedad y la supervivencia. Se exploraron las concentraciones de proteínas en el líquido cefalorraquídeo (LCR) como un potencial predictor de supervivencia.

Resultados: La mediana de edad de inicio fue de 4 meses (infantil temprano), 14 meses (infantil tardío) y 48 meses.

El gen que codifica la galactocerebrosidasa está localizado en el cromosoma 14q31.31.

En 1966 Knud Krabbe de Copenhague, describió a tres pacientes de dos familias que mostraron espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primera infancia. Con el tiempo se hizo evidente que algunos pacientes solo desarrollan síntomas al final de su vida, por ejemplo a partir de los cincuenta años o después.