



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE KRABBE

Alumno: María José Villar Calderón

Docente: Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Semestre: 6° A

Enfermedad de Krabbe

La enfermedad de Krabbe es una enfermedad autozómica recesiva enfermedad autovecesiva enfermedad neurodegenerativa causada por deficiencia de la enzima lisosomal galactocerebrosidasa. El gen que codifica la galactocerebrosidasa, GALT, es localizado en el cromosoma 14q31.32. En la actualidad se incluyen 237 variantes en GALT en el GEN Humano. Se estima que la prevalancia es entre 1.0 / 100,000 y 1.0 / 250,000. En 1916, Knud Krabbe de Copenhague describió tres pacientes de dos familias que mostraron espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primera infancia, tiempo se hizo evidente que algunos pacientes solo desarrollan síntomas al final de su vida, por ejemplo, en la cincuenta o más tarde. Por lo tanto, la enfermedad de Krabbe se clasifica tradicionalmente en diferentes subtipos según la edad de inicio, por ejemplo, infantil temprano, (tardío) infantil, de inicio tardío y de inicio en el adulto. Sin embargo, definición de criterios para la clasificación de subtipos y la nomenclatura varía en la literatura, la enfermedad de Krabbe son dificultades para alimentarse, inevitabilidad, regresión psicógena, fiebre episódica de origen desconocido, con vómitos y convulsivos. La enf de Krabbe alcanza la etapa de agotamiento con ceguera e hipotonía.