

Krabbe

CONCEPTO

Enfermedad neurodegenerativa
autosómica recesiva.
Déficit: galactocerebrosidasa
Gen que codifica esta enzima
GALC

EPIDEMIOLOGÍA

Prevalencia: 1.0:100,000
y 1.0/200,000 hab.

CLÍNICA SEGÚN ESTUDIOS

- Espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primera infancia.
- Desarrollo de Sx al final de su vida (50 años o +)

CLASIFICACIÓN SEGÚN APARICIÓN

- Infantil temprano
- Infantil de inicio tardío
- Inicio de edad adulta
- Juvenil

CLÍNICA SEGÚN APARICIÓN

> Infantil temprano:

Dificultades de alimentación
Hiperirritabilidad
Regresión psicomotora
Fiebre episódica (FOD)
Convulsiones

👁️ manchas rojas cereza (maculares)

> Pacientes tardíos con inicio temprano

Etapa de agotamiento:

- Ceguera
- Hipotonía
- Descerebración sin ningún movimiento voluntario.

👁️ **Macrocefalia o microcefalia:**
dependen de la etapa.

> Inicio tardío

Síntomas neurológicos

- Ataxia
- Debilidad muscular
- Ceguera
- Paraparesia espástica
- Problemas de conducta
- Demencia...

¡SIN TRATAMIENTO!

DIAGNÓSTICO

Valorar:

Inicio de la enfermedad
Supervivencia

Explorar:

Biomarcadores

Investigar:

Asociaciones fenotipo-biomarcadores