

# 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