



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

RESUMEN.

Materia:
Neurología.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:
6° "B".

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

Enfermedad de Krabbe.

Es una enfermedad autosómica recesiva, causa neurodegeneración por la deficiencia de la enzima lisosomal galactocerebrosidasa. El gen que se encarga de codificar esta enzima, es GALC, localizado en el cromosoma 14q31. Hasta el año 2018 se incluyeron 237 variantes en GALC.

Se clasifica tradicionalmente en diferentes subtipos según la edad de inicio:

- **Infantil temprano:** Son dificultades para alimentarse, hiperirritabilidad, regresión psicomotora, fiebre episódica de origen desconocido, convulsiones. La inspección fundoscópica puede revelar manchas maculares rojo cereza. Pacientes postnatales con inicio temprano alcanzan la etapa de "agotamiento" con ceguera, hipotonía.
- **Aparición tardía:** Síntomas neurológicos (ataxia, debilidad muscular, ceguera, paraparesia espástica, problemas de comportamiento y demencia).

Diagnóstico

- Se realiza análisis enzimático de la actividad galactocerebrosidasa.
- Análisis de variantes del gen GALC
- Combinación de análisis enzimático y genético
- Hallazgos histológicos (células globulares).
- R.M.

Tratamiento

- Los enfoques terapéuticos experimentales se centran en células madre hematopoyéticas.
- Actualmente no existe fármaco aprobado por la FDA, ni terapia aprobada por la EMA.