

Lizbeth Anahí Ruiz Córdova

Krabbe

Es un trastorno neurometabólico.

- Causado por una deficiencia de la enzima lisosomal galactocerebrosidasa
- Es una enfermedad neurodegenerativa
- Es autosómica recesiva
- Gen GALT, está localizado en el cromosoma

14q31

- Se puede clasificar dependiendo la edad de aparición

Cuadro clínico

- Infantil temprana: Dificultad de alimentación, hiperirritabilidad, regresión psicomotora, fiebre episódica y convulsiones.
- Pacientes tardíos: Ceguera, hipotonía, descerebración.

Diagnóstico

- Hallazgos clínicos
- LCR
- Neuroimagen

Tratamiento

No existe tratamiento apropiado

- Dieta acuada
- Control de signos y síntomas
- Administración de alimentos
- Fisioterapia.