

Victor Daniel Gonzalez Hernandez

"Enfermedad de Krabbe"

Es una enfermedad autosómica recesiva, neurodegenerativa causada por la deficiencia del enzima lisosoma galactocerebrosidasa. El gen que codifica la galactocerebrosidasa es localizado en el cromosoma 14. En la actualidad se incluyen 237 variantes en GATC en el gen humano. Se estima que la prevalencia 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. Se hizo evidente que algunos pacientes sob desarrollan síntomas el final de la vida incluso en los cincuenta o más tarde.

La enfermedad de Krabbe se clasifica en diferentes subtipos según la edad de inicio, infantil temprano, claudel infantil de inicio tardío y de inicio en el adulto sin embargo la definición de criterios para la clasificación de subtipos y la nomenclatura varía en la literatura. Las dificultades de la enfermedad de Krabbe son: dificultad para alimentarse, hiperreflexibilidad, regresión psicomotora, fiebre de origen desconocido, convulsiones. La inspección fundoscópica puede revelar manchas maculares rojo cereza. La enfermedad de Krabbe alcanza la etapa de agotamiento con ceguera, hipotonía y discerebración sin ningún movimiento voluntario. Tanto como microcefalia como macrocefalia, ocurren dependiendo de la edad. Los pacientes de aparición tardía muestran varios síntomas neurológicos como ataxia, músculos débiles, ceguera, paraparesia espástica, problemas de comportamiento y demencia.