

**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
MEDICINA HUMANA
CAMPUS COMITAN**

NOMBRE DEL ALUMNO:
EDWIN RONALDO MUÑOZ TEJERO

NOMBRE DE DOCENTE:
JOSE LUIS GUILLEN GORDILLO

MATERIA:
NEUROLOGIA

TRABAJO:
RESUMEN

SEMESTRE:
6to

GRUPO:
B

COMITAN, CHIAPAS, MEXICO A 26 DE MAYO DEL 2021

¿ ENFERMEDAD DE KRABBE ?

La enfermedad de Krabbe es una enfermedad autosómica recesiva enfermedad neurodegenerativa causada por deficiencia de la enzima lisosomal Galactocerebrosidasa.

El gen que codifica la galactocerebrosidasa, es localizada en el cromosoma 14q31.32.

Se estima que la prevalencia es $10 / 100,000$ y $1.0 / 250,000$.

Características clínicas típicas de "Inicio temprano o infantil temprano"

La enfermedad de Krabbe son dificultades para alimentarse, hiperirritabilidad, regresión psicomot, fiebre episódica de origen desconocido, crisis convulsivas.

Cuando la enfermedad alcanza la fase de "Agotamiento" con ceguera, hipotonía y descerebración sin ningún movimiento voluntario.

Tanto la micro como la macrocefalia ocurren dependiendo del estadio de la enfermedad.

La aparición "tardía" muestran signos neurológicos como ataxia, debilidad de músculos, ceguera, paraparesia espástica, problemas de comportamiento y demencia.

Edwin Dinnaldo Muñoz Tyero 6B

