



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina Humana

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**

NEUROLOGIA

**TRABAJO:**

ENFERMEDAD DE KRABBE

**DOCENTE:**

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

**ALUMNO (A):**

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 10 DE OCTUBRE DE 2021

## ENFERMEDAD DE KRABBE

Es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima lisosómica galactocerebrosidasa. El gen que codifica la galactocerebrosidasa GALK está localizado en el cromosoma 14q31. En 1916, Knud Krabbe de Copenhague describió a tres pacientes de dos familias que mostraban espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primer infancia.

Se clasifica en diferentes subtipos según la edad de aparición, por ejemplo infantil temprana, infantil tardía de aparición tardía y de aparición en la edad adulta. La definición de los criterios para la clasificación de subtipos y la nomenclatura varía en la literatura. Las características clínicas típicas de la enfermedad de Krabbe son dificultades de alimentación, hiperirritabilidad, regresión psicomotora, fiebre episódica de origen desconocido y convulsiones. La inspección fundoscópica puede revelar manchas musculares de color rojo cereza, pacientes tardíos con inicio temprano. Esta enfermedad alcanza la etapa de agotamiento, con ceguera, hipotonía y descebración sin ningún movimiento voluntario tanto la microcefalia como la macrocefalia ocurren dependiendo del estado de enfermedad. Los pacientes con un inicio diferente al infantil temprano, los muestran signos y síntomas neurológicos como ataxia, debilidad muscular, ceguera, paraparesia espástica, problemas de conducta y demencia. Además a pesar de los esfuerzos de investigación

en curso en los últimos decadas actualmente la administración de alimentos y medicamentos (FDA) y Agencia Europea de medicamentos (EMA) no han aprobado ningún medicamento para el tratamiento de la enfermedad de Krabbe. El diagnóstico de enfermedad de Krabbe se confirma mediante análisis enzimático de la actividad galactocerebrosidasa en III pacientes o mediante análisis de variantes del gen GALC en un paciente. El diagnóstico se estableció mediante hallazgos histológicos característicos.

Este trastorno hereditario destruye el revestimiento protector de las neuronas del cerebro y de todo el sistema nervioso. En la mayoría de los casos los signos y los síntomas se manifiestan en bebés antes de los 6 meses y la enfermedad suele provocar la muerte antes de los 2 años de edad. Aparece cuando una persona hereda dos copias de un gen alterado, una copia de cada parte.

En el daño en las células nerviosas los galactolipidos existen normalmente en las células que producen y mantienen el recubrimiento protector de las células nerviosas (mielina). En los factores de riesgo la mutación genética asociada con esta enfermedad solo causa si se hereda dos copias mutadas del gen. Los niños que tienen esta enfermedad avanzada pueden presentar diversas complicaciones, entre ellas, infecciones y dificultades respiratorias, los niños quedan incapacitados, postrados en cama y finalmente en estado vegetativo.

Se caracteriza por una disfunción de enzimas producidas a nivel lisosomal y presentan alteraciones a nivel de cromosoma 14. La fisiopatología no está totalmente dilucidada aunque se encuentra una deficiencia de B-galactocerebrasidasa, dentro de macrófagos multinucleados en la sustancia blanca formando células globosas, lo que condiciona regresión en el desarrollo neurológico, el cual es progresivo.

Nada de tratamiento específico es importante el diagnóstico para otorgar tratamiento paliativo o terapias experimentales, consejo genético y diagnóstico familiar.

También se debe tomar en cuenta que en el tratamiento se puede optar por un trasplante de médula ósea ya que esta enfermedad de Krabbe no tiene cura, pero el trasplante de médula ósea es una opción de tratamiento que se investiga actualmente. Más que nada el tratamiento consiste en controlar síntomas y brindar atención de respaldo, lo cual pueden incluir:

- > Medicamentos anticonvulsivos para controlar las Convulsiones.
- > Medicamentos para aliviar la espasticidad y la irritabilidad de los músculos.
- > Fisioterapia para minimizar el deterioro del tono muscular.
- > Apoyo nutricional como el uso de sonda para proporcionar líquidos y nutrientes.

## FUENTES DE INFORMACION

Shoko Komatsuzaki MD, PhD, Matthias Zielonka. (2019). Clinical characteristics of 248 patients with Krabbe disease. Recuperado de <https://www.nature.com/articles/s41436-019-0480-7>