

Enf. de Krabbe

Trastorno hereditario que destruye el revestimiento protector de las neuronas del cerebro (mielina) y todo el SN.

En la mayoría de casos, se y su se manifiesta en < 6 meses y suele provocar muerte a los 2 años. Cuando se manifiesta en niños mayores y adultos, el curso de la enf. puede variar.

No hay cura y el fto se centra en la atención complementaria. Sin embargo los trasplantes de células madre han demostrado tener éxito alguno en lactantes que se tratan antes de la aparición de los síntomas y en niños mayores y adultos.

Epidemiología:

Afecta a 7-100'000 en EUA.

También conocida como leucodistrofia de células globoides.

Síntomas:

Etapas tempranas:

Distonía, llanto inexplicable, irritabilidad extrema, fiebre sin se de infección, ↓ estado de alerta, retrasos en los hitos fundamentales del desarrollo habitual, espasmos musculares, pérdida de control de cabeza y vómitos frecuentes.

Inf. avanzada. > se agravan:

Convulsiones, pérdida de capacidad del desarrollo habituales, pérdida progresiva de oído y vista, contractura y rigidez de músculos, postura fija y tensa, pérdida progresiva de capacidad de tragar y respirar.

Pérdida progresiva de la visión, autismo, deterioro de habilidades de pensamiento, pérdida de destreza manual y debilidad muscular son manifestaciones de la infancia tardía y edad adulta.

+ rápido aparece, + rápido evoluciona y + rápido causa la muerte.

Causa: Autósomica recesiva.

Enzimas como GALT son responsables de descomponer ciertas sustancias en el lisosoma. en la ER, \leftarrow enzimas GALT acumulan grasas, llamadas galactolípidos.