

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Krabbe

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Víctor Eduardo Concha Recinos

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 13 de  
Octubre de 2021.

# Enfermedad de Krabbe

## Definición

La enfermedad de Krabbe, es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima lisosómica galactocerebrosidasa.

## Gen:

El gen que codifica la galactocerebrosidasa "GALC" se encuentra localizado en el cromosoma 14q31.3 y se dice que en la actualidad hay más de 237 variantes.

## Epidemiología:

Su prevalencia se estima entre  $1,0/100000$  y  $1,0/250000$ .

## Historia:

En el año 1916, Knud Krabbe de Copenhague describió a 3 pacientes de 2 familias, que mostraban espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primera infancia. Con el tiempo se hizo evidente que algunos pacientes solo desarrollan síntomas al final de su vida por ejemplo: después de los 50. Desde ese momento comenzó a estudiarse más a fondo el grado de poder clasificarla.

## Clasificación:

Se clasifica tradicionalmente en diferentes subtipos según la edad de aparición, por ejemplo:

- Infantil temprana
- Infantil tardía
- Aparición tardía
- Aparición adulta

Sin embargo los criterios para la clasificación de subtipos y nomenclatura van dependiendo de la literatura "Inicio tardío", "Juvenil", "adulto Inicio", etc.

## Cuadro Clínico:

Las características clínicas típicas de la enfermedad de Krabbe "Infantil temprana y de Inicio tardío" son: Dificultad de alimentación, hiperirritabilidad, regresión psicomotora, fiebre episódica de origen desconocido y convulsiones.

## Explotación física:

La inspección fonendoscópica puede revelar manchas maculares de color rojo cereza, y posteriores a la enfermedad: ceguera, hipotonía, micro y macrocefalia.