

# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

## **Licenciatura en Medicina Humana**

### **Neurología.**

Trabajo:  
**Enfermedad de Krabbe.**

Docente:  
**Dr. José Luis Gordillo Guillen.**

Alumno:  
**Mario Alberto Gordillo Martínez.**

Semestre y Grupo:  
**6° "A"**

**Comitán de Domínguez, Chiapas 13 de octubre del 2021.**

## Enfermedad de Krabbe.

Es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima lisosómica galactocerebrosidasa (GALC, EC), el gen que codifica la galactocerebrosidasa está localizado en el cromosoma 14q 31.3.

Se estima que la prevalencia se sitúa entre 1,0/100,000 y 1,0/250,000. Dado que la enfermedad de Krabbe es un trastorno neurodegenerativo, neurometabólico, huerfano, causado por una enzima lisosomal galactocerebrosidasa.

En 1916 Knud Krabbe de Copenhague describió a tres familias que mostraban especificidad 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.

Las características clínicas típicas de la enfermedad de Krabbe "Infantil temprana" o de "inicio temprano" son dificultades de alimentación, hiperirritabilidad, regresión psicomotora, fiebre, episódica de origen desconocido y convulsiones.

La inspección fundoscópica puede revelar manchas maculares de color cereza, los pacientes posteriores por enfermedad de Krabbe de inicio temprano alcanzando la etapa de "agotamiento" con ceguera, hipotonía y descerebración sin ningún movimiento voluntario.

Tanto como la microcefalia ocurre según el estado de la enfermedad, los pacientes con un inicio diferente al infantil temprano, la denominada enfermedad de Krabbe de inicio tardío, muestran diversos síntomas neurológicos como ataxia, debilidad muscular, ceguera, paraparesia espástica, problemas de conducta y demencia.

A pesar de los esfuerzos de investigación en curso, en las últimas décadas, actualmente la administración de alimentos y medicamentos (FDA) y la agencia Europea de Medicamentos (EMA) no han aprobado ningún medicamento para el tratamiento de la enfermedad de Krabbe.