

Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGÍA.

CLAVE:

1.

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

ALUMNO (A):

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE

Enfermedad de Krabbe.

Es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima lisosómica galactocerebrosidasa. El gen que codifica la galactocerebrosidasa, GALC, está localizado en el cromosoma 14q31.3.

En la actualidad están incluidas en la base de datos de mutaciones de genes humanos.

Las características clínicas típicas de la enfermedad "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 rojo
cereza. Pacientes posteriores
con enfermedad de Krabbe
de inicio temprano alcanzan
la etapa de "agotamiento"
con ceguera, hipotonía y
descoordinación sin ningún
movimiento voluntario. Tanto
la microcefalia como la
macrocefalia ocurren 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. Los pacientes
con enfermedad de Krabbe
se estratifican en subtipos,
mientras que la clasificación
y la terminología varían
en la bibliografía y los
subtipos se superponen. Para
que nuestro análisis
ajustado por edad sean
inequívocos, estratificamos
a los pacientes notificados
en cuatro grupos de
edad según la información
disponible sobre la edad
de inicio.

- 0 a 6 meses de edad
- Infantil temprano 7 a 36 semanas de edad
- Juvenil / adolescente 37 a 180

- meses de edad.
Inicio en la edad adulta
> 180 meses

En el análisis estadístico descriptiva como se informó anteriormente. Datos demográficos de los Pacientes al inicio se resumieron de forma descriptiva utilizando el recuento de Pacientes y los porcentajes de la población total del estudio.

En 1976, Knud Krabbe describió a tres Pacientes de dos Familias que demostraban espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primera infancia.