

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Krabbe

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Enfermedad de Krabbe

Comenzando por el lado histórico de esta patología, nos encontramos con que en el año 1916, Knud Krabbe describió a 3 pacientes de 2 familias los cuales llegaron a presentar espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primera infancia, con el tiempo comenzó a hacerse evidente que algunos pacientes solo desarrollaban síntomas al final de su vida.

La enfermedad de Krabbe, es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima lisosómica galactocerebrosidasa, el gen que codifica esta enzima es la GALC que respectivamente se encuentra localizado en el cromosoma 14q31.37 y en la actualidad se reconocen 237 variantes.

Con el paso del tiempo, se ha hecho evidente que algunos pacientes solo desarrollan síntomas al final de la vida incluso en la cincuentena o más tarde esta enfermedad, por lo tanto puede clasificarse tradicionalmente en diferentes subtipos según su aparición.

Las características clínicas típicas de la enfermedad de Krabbe;

- * Infantil temprano
- * Inicio temprano

Son las dificultades de alimentación, hipermitabilidad, regresión psicomotora, fiebre episódica de origen desconocido y convulsiones. La inspección fonendoscópica puede revelar manchas maculares de color rojo cereza.

Pacientes postnatales con enfermedad de Krabbe de inicio temprano alcanzan la etapa de agotamiento con

- * Ceguera
- * Hipotonía
- * Descerebración sin movimiento
- * Microcefalia
- * Macrocefalia

Los pacientes con un inicio diferente al temprano, muestran diversos síntomas neurológicos como: Ataxia, debilidad muscular, ceguera, papaplesia espástica, problemas de la conducta y demencia. (FDA: No se ha aprobado ningún medicamento para su tratamiento.