



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:
ENFERMEDAD DE KRABBE

DOCENTE:
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):
YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE DEL 2021.

Enfermedad de Krabbe

La 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.

La enfermedad de Krabbe se clasifica tradicionalmente en diferentes subtipos según la edad de aparición.

Las características clínicas típicas de la enfermedad de Krabbe "infantil temprana" o de "inicio temprano" son dificultades de alimentación, hiperirritabilidad, regresión escomotora, fiebre episódica de origen desconocido y convulsiones. La inspección fundoscópica puede revelar manchas maculares de color rojo cereza.

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.

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. El conocimiento actual de la historia natural de la enfermedad de Krabbe se basa principalmente en tres publicaciones: la base de datos de la Familia Hunter's Hope Krabbe realizó un estudio basado en cuestionarios dirigidos a familiares con individuos afectados y el registro mundial de Krabbe ha recopilado datos de historia natural, basado en datos de pacientes y

proveedores de atención médica. La evidencia de informes de casos publicados como fuente de datos de historia natural, incluido el tiempo de supervivencia, no se explora sistemáticamente. Tampoco se sabe si la evidencia incluida en los informes de casos individuales publicados es consistente con los datos de historia natural basados en cuestionarios.

Se identificaron a 2418 pacientes de 77 descripciones de casos o series de casos para un análisis estadístico adicional. Las características de la cohorte de estudio se muestran, el origen de los individuos afectados se ilustra, que indican un patrón de distribución étnico para la enfermedad de Krabbe. Debido a la falta de datos en diferentes subconjuntos, los pacientes tuvieron que ser excluidos para análisis de datos posteriores específicos.

Los enfoques terapéuticos experimentales se centran en las células madre, hematopoyéticas, mientras que la ventana de oportunidad terapéutica tiene márgenes de tiempo estrechos.