



ENFERMEDAD DE KRABBE: PRESENTACIÓN DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.



Departamento de Neurología Pediátrica: Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"
Márquez-Palacios Rosa Elizabeth; Ceja-Moreno Hugo, Del Rio-Mendoza Edgar Daniel; Chávez-Castillo
Melissa; Ramírez – González Clara Luz; Carreón-Camarena Elizabeth Sarahí.

ANTECEDENTES :

La enfermedad de Krabbe (EK) es un raro trastorno genético autosómico recesivo causado por la deficiencia de galactocerebrosidasa codificado en gen GALC. La mayoría de afectados corresponden al tipo infantil temprana, quienes tienen un curso rápidamente progresivo hasta la muerte que usualmente ocurre antes de los 2 años, de éstos sólo 10-20% son diagnosticados correctamente. Entre las opciones de tratamiento disponible en la actualidad tenemos el trasplante de células hematopoyéticas y aún en fase de estudio terapia génica.



Figura 1..Paciente en postura "en extensión".

CASO CLÍNICO :

OBJETIVO:

Presentación de caso clínico y revisión de la literatura de Enfermedad de Krabbe.

Masculino de 5 meses de edad (Figura 1), niegan consanguinidad o endogamia, producto de la primera gestación, normoevolutivo, parto sin complicaciones. Presenta dificultad para deglución en el periodo neonatal inmediato, sin requerir hospitalización, remite a los 15 días de vida. Neurodesarrollo sin alteraciones hasta los 3 meses, presenta irritabilidad, se realizan múltiples cambios de fórmula, sin mejora. A los 3 meses inició con pérdida de sostén cefálico, seguimiento visual, sonrisa social y movimientos intencionados, incrementando irritabilidad y fiebre intermitente. Ingresa a los 4 meses por trastorno de la deglución y deshidratación, a la exploración física se encontró irritable, con poca interacción con el explorador y el medio, hipotrofia generalizada, postura en extensión, rigidez predominantemente en extremidades inferiores, normorreflexia, respuesta plantar flexora, no seguimiento visual, ni auditivo. Se le realizó una fundoscopia donde se observó "mancha rojo cereza". Durante su hospitalización se realizó una IRM cerebral donde se observó hiperintensidad de la sustancia blanca periventricular así como hipoplasia del cuerpo calloso(Figura 3). Evolución progresiva hasta la muerte antes de cumplir un año de edad.

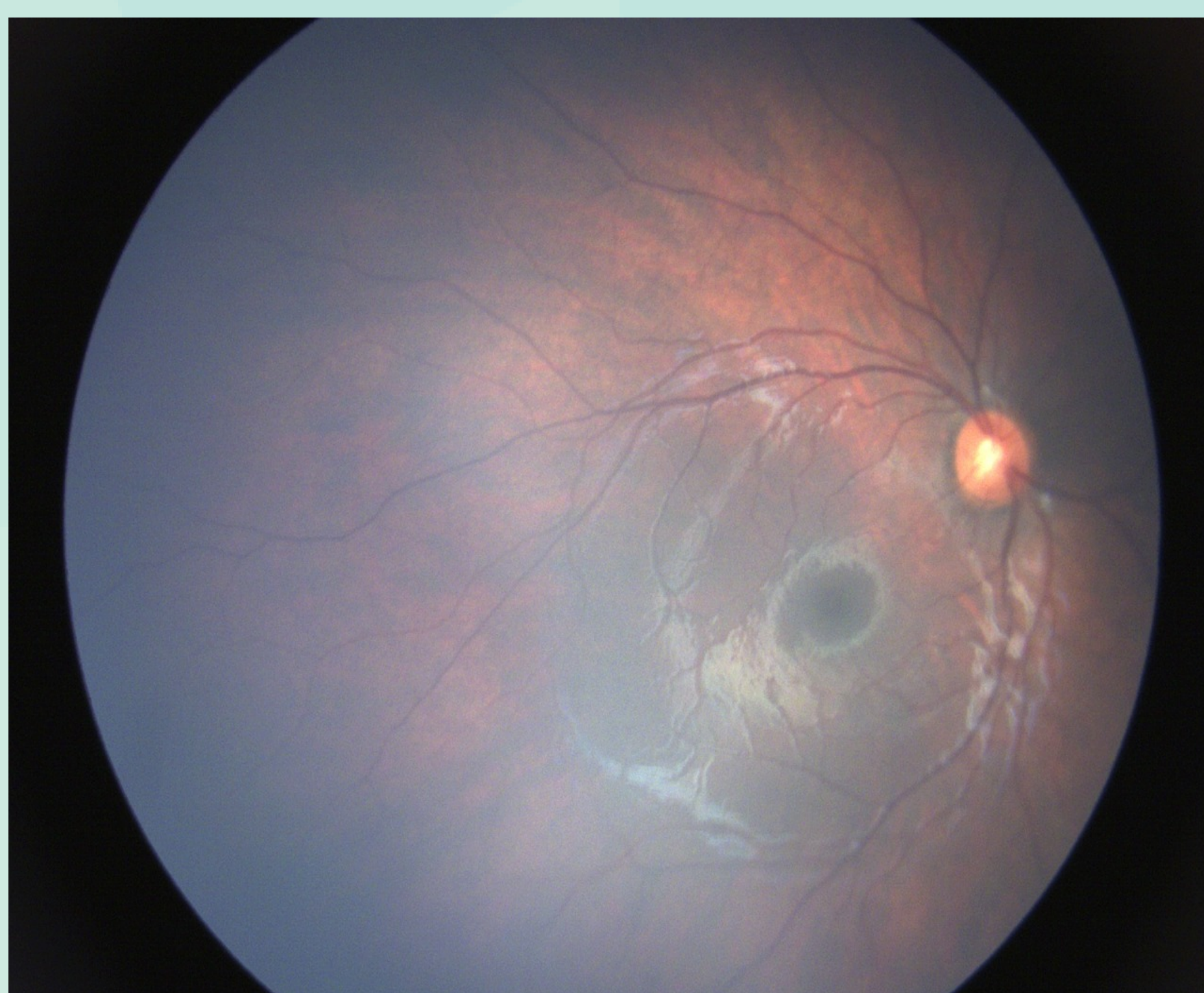


Figura 2. Fondo de ojo con "mancha rojo cereza"

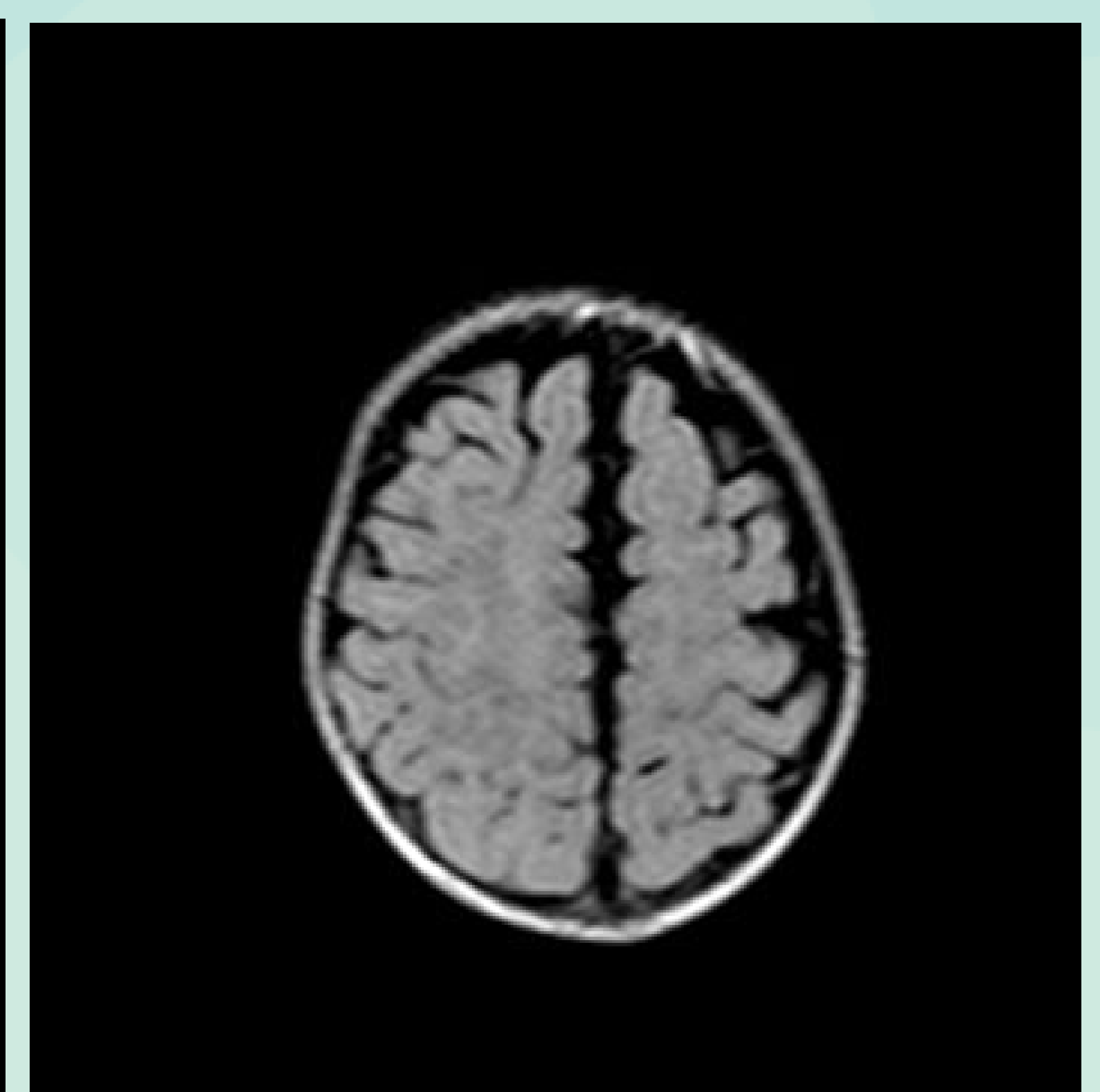
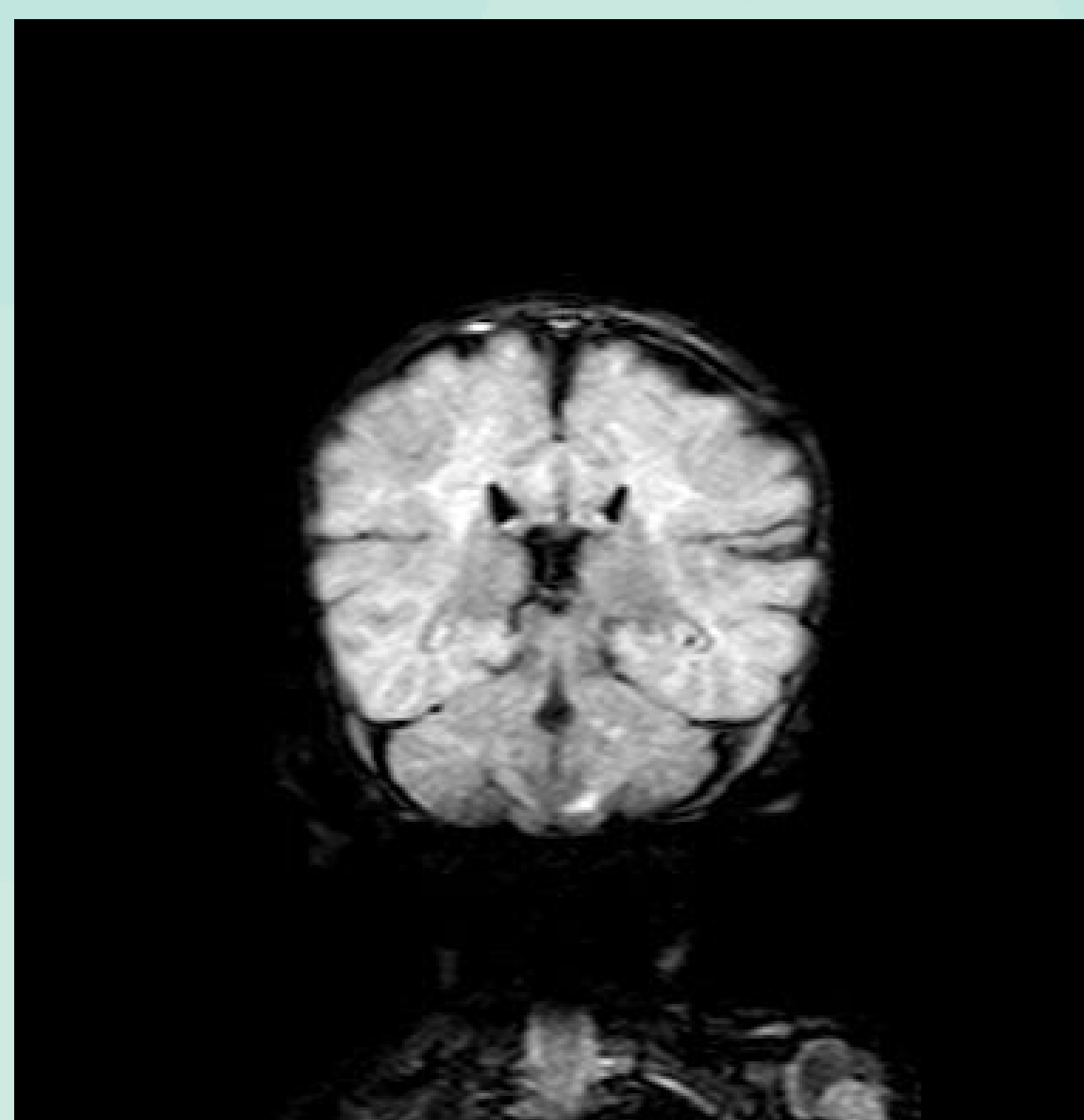


Figura 3. IRM en secuencia Flair, corte coronal (izquierda) y corte axial (derecha).

DISCUSIÓN :

La incidencia de esta enfermedad es de 1/100 000000 , varía según la población, con mayor riesgo en poblaciones endogámicas. Patología poco diagnosticada y muchos mueren sin diagnóstico. En el año 2015, el Boletín de la cámara de diputados en México publica "Diagnóstico situacional de las enfermedades lisosomales en México", donde se hace énfasis en incluirlas en el tamizaje neonatal.

CONCLUSIONES :

La falta de un diagnóstico oportuno limita las oportunidades de vida en estos pacientes, ya que el tratamiento con células hematopoyéticas es mayormente exitoso en etapas presintomáticas o leves. Por lo que debemos insistir en un programa de tamizaje con inclusión de enfermedades lisosomales para generar mayor sensibilización a la población general y médica.

Bibliografía:

1. Kwon, J. M., Matern, D., Kurtzberg, J., Wrabetz, L., Gelb, M. H., Wenger, D. A. & Orsini, J. J. (2018). Consensus guidelines for newborn screening, diagnosis and treatment of infantile Krabbe disease. *Orphanet journal of rare diseases*, 13(1), 1-10.
2. Bradbury, A. M., Bongarzone, E. R., & Sands, M. S. (2021). Krabbe disease: new hope for an old disease. *Neuroscience Letters*, 752, 135841.
3. Wenger, D. A., Luzi, P., & Rafi, M. A. (2021). Advances in the Diagnosis and Treatment of Krabbe Disease. *International Journal of Neonatal Screening*, 7(3), 57.