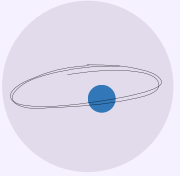


# ENFERMEDAD DE KRABBE

también conocida como LEUCODISTROFIA DE CÉLULAS GLOBOIDES:



## FICHA CLÍNICA

|                                                                                     |                               |                                                                                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|
|  | <b>Clasificación</b>          | Enfermedad neurometabólica hereditaria<br>/Leucodistrofia / Enfermedad lisosomal |
|  | <b>Código ORPHA</b>           | <a href="#">ORPHA:487</a> (haz clic para ver)                                    |
|  | <b>Herencia</b>               | AUTOSÓMICA RECESIVA                                                              |
|  | <b>Gen afectado</b>           | GALC                                                                             |
|  | <b>Deficiencia enzimática</b> | GALACTOCEREBROSIDASA                                                             |

# CAUSAS

## MUTACIÓN EN EL GEN GALC

Localizado en el cromosoma **14q31**, que provocan deficiencia de la enzima **galactocerebrosidasa**, responsable de degradar galactolípidos.

## DÉFICIT DE LA ENZIMA GALACTOCEREBROSIDASA

Provoca **acumulación de galactocerebrósido y psicósina**, sustancias tóxicas para las células productoras de mielina (oligodendrocitos y células de Schwann)

Esto lleva a la **desmielinización progresiva del sistema nervioso central y periférico.**

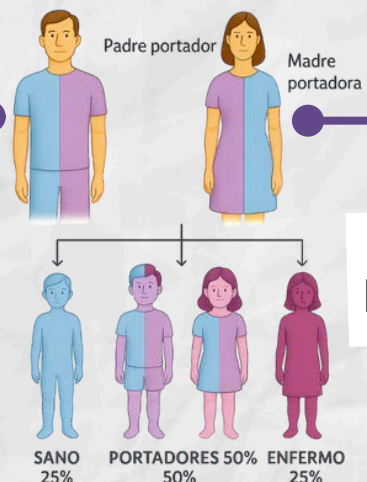
# HERENCIA

## AUTOSÓMICA RECESIVA.

Se desarrolla la enfermedad si se hereda **dos copias del gen defectuoso, una de cada progenitor.**

**RIESGO DEL 25%**

En cada embarazo.





# SÍNTOMAS

La presentación varía según la edad de inicio

## Forma infantil temprana

la más común, inicio antes de los 6 meses

### Motores

- ◆ Rigidez muscular (espasticidad).
- ◆ Tendencia a arquearse hacia atrás de forma rígida (opistótonos).
- ◆ Pérdida progresiva de habilidades motoras.

### Alimentación

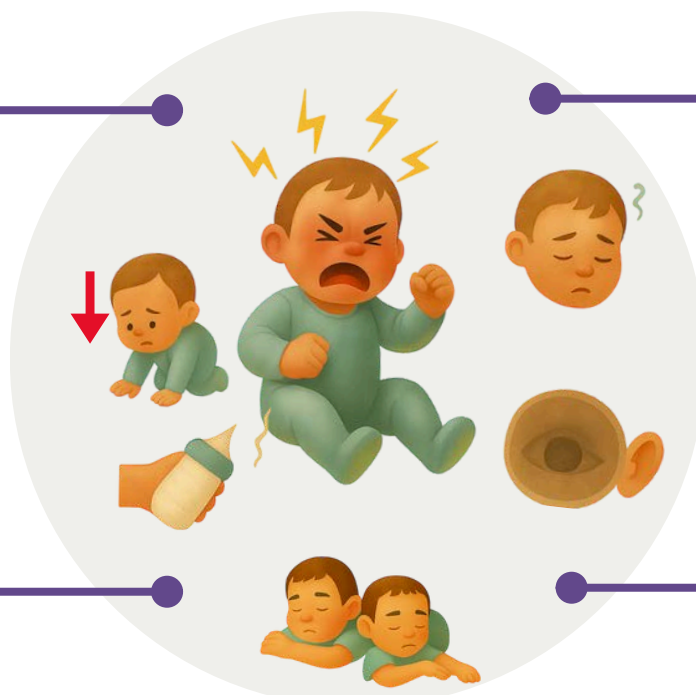
- ◆ Dificultad para alimentarse.

### Neurológicos

- ◆ Irritabilidad severa.
- ◆ Convulsiones.
- ◆ Sobresalto exagerado ante los sonidos.

### Sensoriales

- ◆ Ceguera.
- ◆ Sordera.



### Pronóstico

Evolución rápida hasta estado vegetativo.  
Fallecimiento temprano.

**Forma de inicio tardío** (juvenil o adulta)  
inicio desde los 3 años hasta la edad adulta

### Neurológicos / Cognitivos

- ◆ Ataxia.
- ◆ Deterioro cognitivo progresivo / demencia.
- ◆ Alteraciones de conducta (más comunes en la forma juvenil).

### Sensoriales

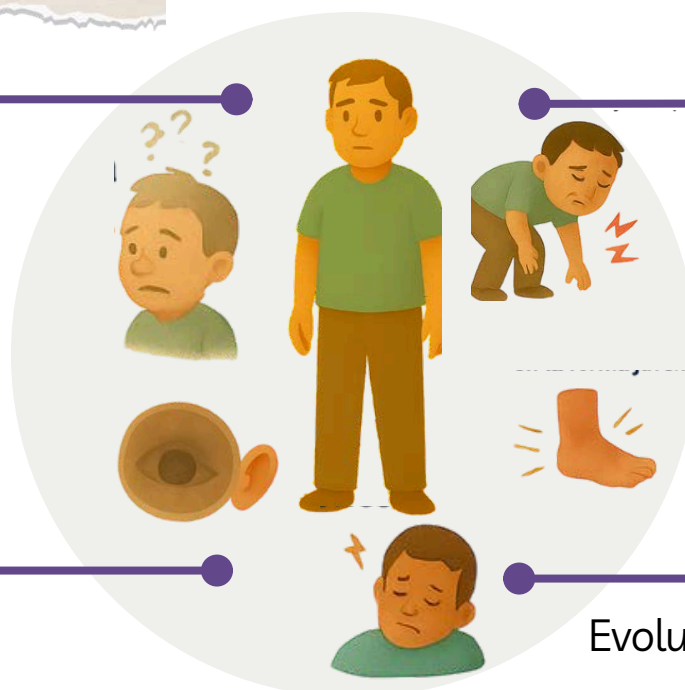
- ◆ Pérdida progresiva de visión o audición.

### Motores

- ◆ Hemiparesia.
- ◆ Deterioro motor progresivo (espasticidad, dificultades para caminar, debilidad muscular...).

### Pronóstico

Evolución más lenta, pero igualmente grave.





# DIAGNÓSTICO

## CUADRO CLÍNICO

desde **lactantes** con espasticidad y ausencia de reflejos, hasta **formas tardías** con síntomas neurológicos y motores progresivos.

## ANÁLISIS LCR

Elevación de la concentración de proteínas en líquido cefalorraquídeo (LCR).

## RESONANCIA MAGNÉTICA

Muestra cambios típicos en la sustancia blanca.

## MEDICIÓN DE LA VELOCIDAD DE CONDUCCIÓN MOTORA

Indica afectación periférica.

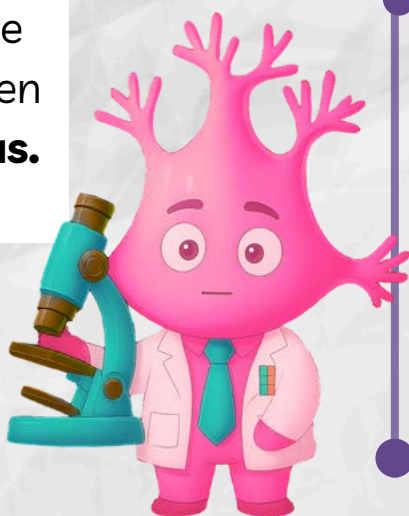
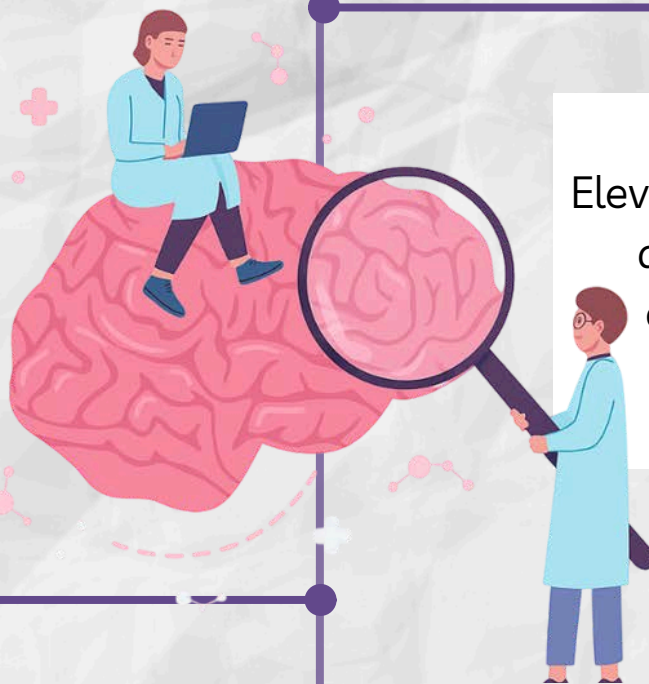
## CLAVE DIAGNÓSTICA

Medición de la actividad de la **galactocerebrosidasa** en **sangre o células cutáneas**.

## ESTUDIO MUTACIONAL DEL GEN GALC

El estudio genético permite el **consejo genético y diagnóstico prenatal**.

Éste es posible por estudio enzimático o genético en **vellosidades coriales** y/o **líquido amniótico**.





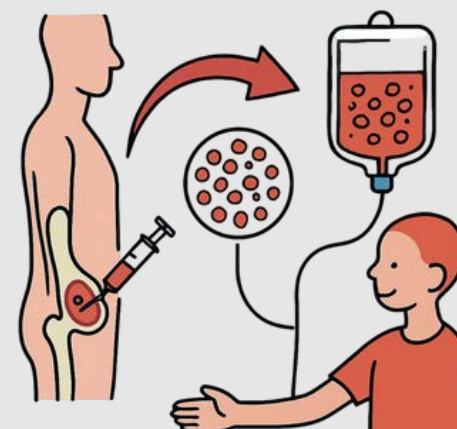
# TRATAMIENTO

## Actuales (limitados)



### Tratamiento sintomático y cuidados paliativos

Antiepilépticos, nutrición asistida, fisioterapia, entre otros. Apoyo psicológico y social a las familias.



### Trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH):

Puede **ralentizar la progresión** si se realiza **antes del inicio de síntomas**, especialmente en bebés recién diagnosticados mediante **cribado neonatal**.

## Opciones disponibles o en desarrollo



### Terapia génica (en investigación)

**Avance prometedor** en modelos animales y ensayos clínicos iniciales (por ejemplo, mediante vectores AAV).



### Terapia de sustitución enzimática (ERT)

Actualmente en **investigación preclínica** (como el proyecto de **Chiesi + Key2Brain**), con el objetivo de **cruzar la barrera hematoencefálica** y actuar en el cerebro.



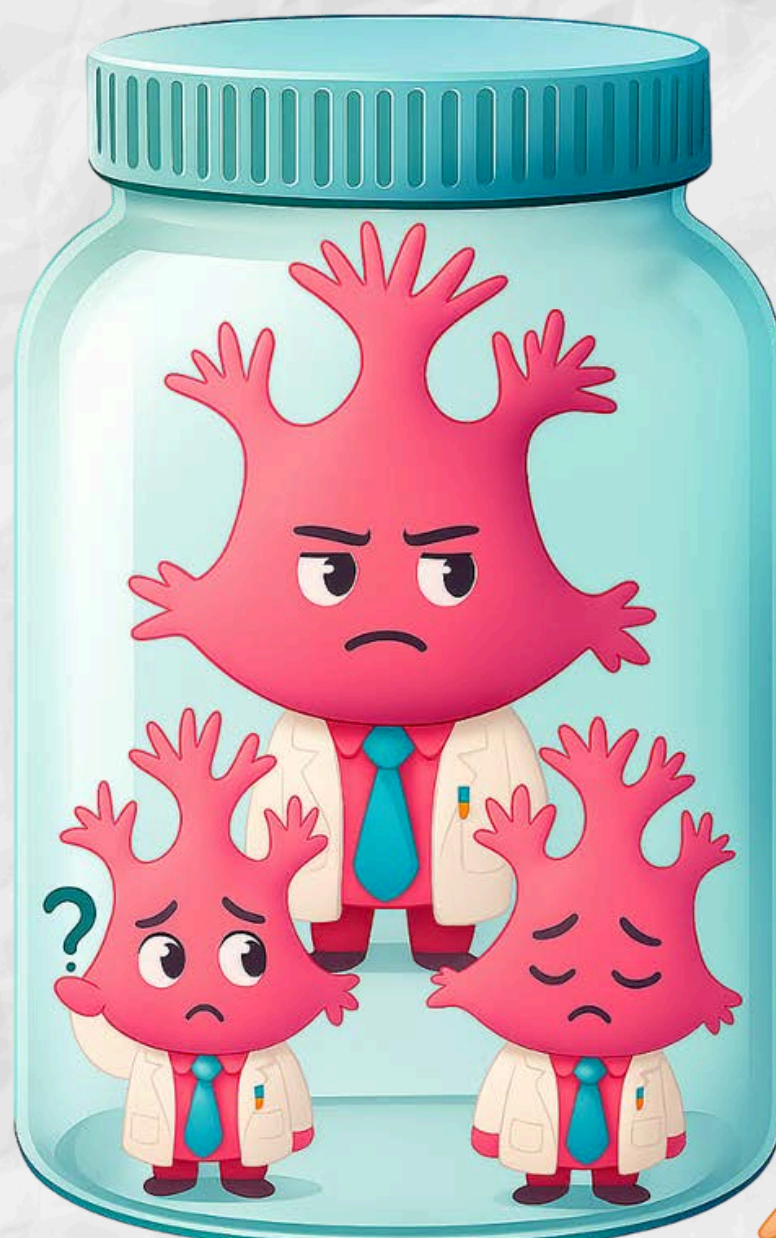
# ¡APOYA NUESTRA LUCHA CONTRA LAS **LEUKOS** !

## ¿CÓMO PUEDES AYUDAR?



### Firma por el cribado neonatal ampliado

La lucha contra las LEUKOS  
empiezan con una firma en:  
[www.masvisibles.com](http://www.masvisibles.com)



### Únete a nuestro Teaming

con solo 1 €/mes impulsas la  
investigación y el apoyo a las  
familias.

[www.teaming.net/elaespanaasociacioncontra-leucodistrofia-grupo-i02bReMF5j](http://www.teaming.net/elaespanaasociacioncontra-leucodistrofia-grupo-i02bReMF5j)

### Dona

Cada gesto cuenta

IBAN: ES58 2100 2415 43 02001 10963

[www.elaespana.com/dona/](http://www.elaespana.com/dona/)



Más información en:



[www.elaespana.com](http://www.elaespana.com)