

Enfermedad de Krabbe: información clínica, bioquímica y molecular en seis nuevos pacientes y diagnóstico retrospectivo realizado con éxito utilizando tarjetas de detección neonatales almacenadas.

Puckett RL, Orsini JJ, Pastores GM, Wang RY, Chang R, Saavedra-Matiz CA, Torres PA, Zeng B, Caggana M, Lorey F, Abdenur JE. Source Division of Metabolic Disorders, CHOC Children's, Orange, CA, USA.

Molecular Genetics and Metabolism .2012;Vol 105(1):126 31

OBJETIVO: Dar a conocer la información clínica, bioquímica y molecular de seis nuevos pacientes con diagnóstico clínico de enfermedad de Krabbe y evaluar retrospectivamente la sensibilidad de la medición de galactocerebrosidase (inducida por gen GALC) en las muestras del recién nacido.

MÉTODOS: Los registros médicos fueron revisados. La actividad de Galactocerebrosidase se midió en leucocitos y, retrospectivamente, se observó en las tarjetas de los pacientes recién nacidos acumulados (entre 1,4 a 13,5 años). Se realizó análisis molecular de mutación genética GALC.

Resultados: Cinco pacientes con enfermedad de Krabbe, uno de los cuales también tenían hidrocefalia, se convirtieron en sintomáticos durante la infancia. Un sexto paciente presenta convulsiones y regresión en el desarrollo a los dos años presentando un curso enfermedad prolongada. La actividad de Galactocerebrosidase en los leucocitos varió de 0,00 a 0.20nmol/h/mg proteínas. En cada una de las muestras de recién nacidos se detectó una baja actividad de galactocerebrosidase (rango: 3,2% a 11,1% de la media diaria), en consonancia con la enfermedad de Krabbe. El análisis molecular GALC identificó seis mutaciones previamente no declaradas y dos variantes de una nueva secuencia.

CONCLUSIÓN: Nuestros casos ponen de manifiesto la variabilidad clínica de la enfermedad de Krabbe. La medición de la actividad de Galactocerebrosidase en sangre seca de recién nacido es una prueba muy sensible, incluso aunque las muestras se hayan almacenado durante muchos años.

La alta frecuencia de mutaciones en el gen privado GALC puede limitar el uso de la información genética para tomar decisiones de tratamiento en el período neonatal.

Text Full: en Biblioteca Neonatal sección CARPETAS/Publicaciones completas recientes