

# Krabbeho choroba

Patobiochemie

Lydie Žambochová

F16170

# Klinické projevy

- Krabbeho choroba (nebo globoidní leukodystrofie) vede k demyelinizaci centrálního a periferního nervového systému.
- Celková incidence je mezi 1/100 000 až 1/200 000 živě narozených.
- Rozlišujeme klasickou infantilní (Skandinávie) a pozdně infantilní, juvenilní formu (jižní Evropa).
- Jedná se o onemocnění vznikající na genetickém podkladě.

# Klinické projevy

- Infantilní forma - v prvních šesti měsících věku
  - dráždivost, křik, zvracení a problémy s krměním, tonické spazmy po stimulaci světlem nebo zvukem, projevy periferní neuropatie.
  - horečky, opisthotonus s charakteristickou flexí horních končetin a extenzí dolních končetin, křeče a nadměrné slinění.
- Pozdně infantilní forma - ve věku mezi 15 měsíci a 10 lety
  - poruchy chůze, ztráta zraku s atrofií optiku, zvláště u pozdně infantilní formy, periferní neuropatie přítomna jen přibližně u poloviny případů, závažnost mentálního postižení je variabilní.

# Metabolické odchylky

- Krabbeho choroba je důsledkem deficitu galaktosylceramidázy, lysosomálního enzymu, který katabolizuje galaktosylceramid, hlavní lipidovou složku myelinu.
- Deficit galaktosylceramidázy vede ke hromadění galaktosylceramidu v multinukleárních makrofázích, které jsou přítomny v demyelinizačních lézích bílé hmoty, a toxického metabolitu psychosinu v oligodendrocytech a Schwannových buňkách. Množství psychosinu, vysoce apoptotické sloučeniny, stoupá v mozku kojenců a hraje hlavní roli v patogenezi choroby.
- Dochází tak k zástavě tvorby myelinu.

# Diagnostické testy

- MRI prokáže oblasti hyperdenzity, což odpovídá oblastem demyelinizace a hromadění globoidních buněk.
- U typických infantilních případů prokáže CT mozkovou atrofii s hypodenzitami v bílé hmotě.
- Definitivní diagnóza je stanovena měřením aktivity galaktosylceramidázy v leukocytech.

# Léčba – transplantace krvetvorných buněk

- Alogenní transplantace kostní dřeně nebo transplantace pupečnickové krve mohou být účinné v prevenci začátku nebo zastavení progresu choroby u případů s pozdním začátkem.
- Dárcovské kmenové buňky pomáhají tělu produkovat zdravé mikroglie, které mohou v nervovém systému nahradit ty toxické. Tato léčba může do určité míry pomoci obnovit běžnou produkci a údržbu myelinu.

# Podpůrná léčba

- U pokročilé choroby je důležitá podpůrná analgetická léčba často výrazné bolesti, stejně jako léčba spasticity.
- Léčba příznaků může zahrnovat následující:
  - Antikonvulzivní léky na zvládnání záchvatů křečí
  - Léky na zmírnění svalových křečí a podrážděnosti
  - Fyzioterapie, aby se minimalizovala ztráta svalové síly

# Zdroje

- [http://www.medicabaze.cz/index.php?sec=term\\_detail&categId=22&cname=Neurologie&pgn=90&termId=2546&tname=Choroba+Krabbeho&h=empty#jump](http://www.medicabaze.cz/index.php?sec=term_detail&categId=22&cname=Neurologie&pgn=90&termId=2546&tname=Choroba+Krabbeho&h=empty#jump)
- <http://www.priznaky-projevy.cz/neurologie-neurochirurgie/krabbeho-nemoc-choroba-priznaky-projevy-symptomy>
- <https://cs.medlicker.com/982-krabbeho-nemoc>