



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença De Krabbe: Relato De Caso

**Autores:** MIRIAM DE MELO MELQUIADES (HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE - UNIRIO); CAMILA DE MELLO FILGUEIRAS (HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE - UNIRIO); FERNANDA BEATRIZ PINTO DA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE - UNIRIO); CAROLINA MIRANDA PENNAFORTE (HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE - UNIRIO)

**Resumo:** Introdução: A doença de Krabbe ou Leucodistrofia de células globóides é uma patologia rara, de caráter autossômico recessivo, causada pela deficiência da enzima lisossomal galactosilceramida beta galactosidase, mapeada no cromossomo 14q31. Essa enzima faz parte do metabolismo da mielina, quando deficiente, ocorre acúmulo do metabólito psicossina, tóxico para os oligodendrócitos, ocasionando desmielinização do sistema nervoso central e periférico. Descrição do caso: M.E.N.F., feminino, 3 anos, natural do Rio de Janeiro, iniciou quadro de irritabilidade e perda dos marcos de desenvolvimento aos 6 meses, confirmando a hipótese de doença de Krabbe através da dosagem de Galactocerebrosidase, ressonância magnética de encéfalo e eletroneuromiografia, todos com alterações compatíveis com a doença. Discussão: São descritas formas clínicas distintas de acordo com início dos sintomas, sendo que 80% dos casos começam antes dos seis meses, período importante na mielinização do sistema nervoso. A forma infantil precoce usualmente começa entre três e seis meses de vida. A criança desenvolve-se normalmente até o início dos sintomas, quando começa a apresentar choro imotivado, perda de interesse pelo meio e irritabilidade excessiva, que piora aos estímulos táteis, respondendo com sobressalto ou espasmos tônicos. Este caso teve início aos seis meses, com irritabilidade excessiva, espasmos tônicos, choro à manipulação, evoluindo com diminuição da movimentação espontânea e apatia, confirmada a hipótese através da dosagem da Galactocerebrosidase. No Brasil há poucos relatos desta patologia, entretanto, acreditamos que muitos casos não são investigados, levando a criança a óbito pelas complicações subseqüentes, tanto pela falta de conhecimento da patologia pelo pediatra generalista quanto pelas dificuldades que encontramos no sistema de saúde. Conclusão: A doença de Krabbe é uma patologia rara de caráter autossômico recessivo, que a suspeita muitas vezes não chega a ser levantada, não chegando ao especialista para diagnóstico. Apesar de não haver tratamento específico, a orientação genética é necessária. O diagnóstico corrobora também para o aumento da casuística mundial, aprofundando o conhecimento sobre a doença.