



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Leucodistrofia De Krabbe, Apresentação De Um Caso Raro Da Forma Tardia

Autores: JULIANA QUINDELER (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); NAIRA FONSECA (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); DEISE TAKAYAMA (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); FLORA PENACHIO (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); CAMILLA COSTA (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); HELMAR VERLANGIERI (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); PAULO BREINIS (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS)

Resumo: Introdução: A doença de Krabbe, leucodistrofia de células globóides, é uma patologia rara, caracterizada por um distúrbio enzimático de transmissão hereditária autossômica recessiva, ocasionada pela deficiência da enzima lipossomial β -galactocerebrosidase. Relato de caso: MLSM, 2 anos e 1 mês, sexo feminino, branca, natural e procedente da Bahia. Nasceu de parto cesário sem intercorrências. Com crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor adequados até a idade de 1 ano e 9 meses, quando iniciou quadro de hemiparesia à esquerda com perda progressiva de funções, evoluindo com alteração na marcha, dificuldade de deglutição e disartria. Quando chegou ao nosso hospital, apresentava contato visual pobre com o meio, irritabilidade intensa e choro constante. No exame neurológico foi observado tetraparesia espástica com hipotonia axial associada à hipertonia apendicular e reflexos abolidos. Evoluindo com espasmos tônicos e febre intermitente. Realizada ressonância nuclear magnética que evidenciou atrofia cortical e subcortical difusa com marcada alteração global de substância branca no córtex cerebral e cerebelo. Nos exames laboratoriais não foram observadas alterações. O exame do líquido cefalo-raquidiano mostrava-se límpido, incolor, com celularidade normal e aumento de proteína (110mg/dl). Aventada hipótese diagnóstica de Leucodistrofia, sendo dosada a enzima Galactocerebrosidase, suspeitando-se de Leucodistrofia de Krabbe. Foram solicitadas enzimas para investigação, cujo resultado mostrou-se abaixo dos valores de referência. Discussão: A leucodistrofia de Krabbe é caracterizada como uma doença autossômica recessiva, marcada por manifestações clínicas progressivas e irreversíveis. A criança tem seu desenvolvimento normal até o início dos sintomas, quando começa apresentar perda progressiva das funções neuropsicomotoras. O acompanhamento com equipe multiprofissional é indicado com intuito de minimizar as perdas funcionais e deformidades ocasionadas pela doença e a única forma de prevenção é o aconselhamento genético. Conclusão: Paciente descrito nesse caso apresentou regressão de funções neuropsicomotoras e deficiência da enzima galactocerebrosidase, comprovando um raro diagnóstico de leucodistrofia de Krabbe forma tardia.