



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Krabbe : Relato De Um Caso

Autores: ALYNNY APARECIDA DE CARVALHO (ITPAC - PORTO NACIONAL - TOCANTINS), MARIA THEREZA OLIVEIRA BARROS (ITPAC - PORTO NACIONAL - TOCANTINS), ADRIANNI BARROS COSTA (ITPAC - PORTO NACIONAL - TOCANTINS), CAMILA CARDOSO MARTINS COSTA MACULAN (ITPAC - PORTO NACIONAL - TOCANTINS), PATRICIA CARDOSO CALDEIRA STEFANELLO (ITPAC - PORTO NACIONAL - TOCANTINS), MARIA LUIZA RIBEIRO DA COSTA SERAFIM (IKAT - VITORIA - ESPIRITO SANTO), KAMILA MAGALHÃES SAMPAIO (IKAT - VITORIA - ESPIRITO SANTO), HELEN CRISTINA FERNANDES (PUC - GOIANIA - GOIAS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Doença de Krabbe (DK) é uma leucodistrofia de células globoides, rara de incidência de 1/100.000 nascidos, com caráter autossômico recessivo causada pela deficiência da enzima galactocerebrosidase (GALC), o que leva ao acúmulo de galactolipídeos que irão promover a morte dos oligodendrócitos e a desmielinização do sistema nervoso central e periférico. DESCRIÇÃO DO CASO: DMS, 2 anos e 6 meses, masculino, natural e procedente de Porto Nacional (TO), filho de um casal não consanguíneo, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a idade até 1 ano, apresentando, a partir desse período, involução motora de rápida progressão (2 semanas). Parou de andar, falar e sustentar a cabeça. Encaminhado para o centro de referência em agosto de 2018, onde passou por avaliação neurológica, teste enzimático e novos exames de imagem. A ressonância magnética evidenciou sinais de leucodistrofia de predomínio parieto-ocipital com padrão tigroide. Os ácidos graxos de cadeia muito longa, ácido fitânico e pristânico, foram normais. Em abril de 2019, confirmou-se o diagnóstico, com a dosagem de galactocerebrosidase: 0,13micromol/h/L (normal 0,58). A criança evoluiu com quadro respiratório hipersecretivo e disfagia, sendo necessária fisioterapia respiratória, antibióticoterapia, sondagem nasoentérica e, posteriormente, gastrostomia. Desde então, reinternado com frequência por quadros respiratórios. DISCUSSÃO: A DK é rara, sendo que a maioria dos pacientes desenvolve os sintomas nos primeiros meses de vida, devendo-se suspeitar em casos de involução psicomotora rápida, semelhantes ao descrito neste relato. O diagnóstico é feito por meio da dosagem de atividade da GALC e o prognóstico é reservado. Os pacientes evoluem com deteriorização neurológica progressiva até coma e morte, em média, em 24 meses. CONCLUSÃO: A DK tem progressão rápida e prognóstico reservado. Sendo fundamental o diagnóstico precoce para melhora da qualidade de vida restante, e aconselhamento genético da família.