



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Krabbe (Deficiência Da Enzima Galactosilceramida Beta Galactosidase No Cromossomo 14Q31) Diagnosticada Em Criança: Relato De Caso.

Autores: JULIANA VIEIRA DE OLIVEIRA (FUNDAÇÃO MEDICINA TROPICAL DOUTOR HEITOR VIEIRA DOURADO), JOÃO FRANCISCO TUSSOLINI (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NEUROLOGIA E PSIQUIATRIA INFANTIL), RENATA DA SILVA ALMEIDA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS), MARCELLA LOPES ABITBOL (FUNDAÇÃO MEDICINA TROPICAL DOUTOR HEITOR VIEIRA DOURADO), RAFAELA MONIQUE MENDONÇA DE BARROS (FUNDAÇÃO MEDICINA TROPICAL DOUTOR HEITOR VIEIRA DOURADO), LAIS VIANA LOPES SATO (FUNDAÇÃO MEDICINA TROPICAL DOUTOR HEITOR VIEIRA DOURADO), MÁRIO JORGE DOS SANTOS NOEL FILHO (FUNDAÇÃO MEDICINA TROPICAL DOUTOR HEITOR VIEIRA DOURADO), INGRA JÓRIA TORRES BARRETO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS), LARISSA VIEIRA DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), ALEXANDRA JANKAUSKAS (HOSPITAL DE BASE DR. ARY PINHEIRO), IURY GABRIEL AMAZONAS TUSSOLINI (FUNDAÇÃO MEDICINA TROPICAL DOUTOR HEITOR VIEIRA DOURADO), LUCAS VIEIRA DE OLIVEIRA (AÇÃO VISUAL – OFTALMOLOGIA), LUANA VIEIRA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE NILTON LINS)

Resumo: Introdução: Doença de Krabbe é uma patologia rara, autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima lisossomal galactosilceramida beta galactosidase, no cromossomo 14q31, que gera acúmulo metabólito tóxico para os oligodendrócitos, causando desmielinização do SNC e periférico. Descrição do caso: Menina, 3 anos, parto cesárea, sem intercorrências, a termo, filha única de pais hígidos e não co-sanguíneos. História familiar negativa para doenças genéticas e abortamentos. Apresentou desenvolvimento normal até os 2 anos de idade, quando iniciou quadro de involução psicomotora com dificuldade na marcha, irritabilidade, febre inexplicável. Foi internada, avaliada pela Neurologia Pediátrica, realizou Ressonância Magnética do Crânio que demonstrou acometimento da substância branca profunda periventricular, sendo, então, incluída dentro dos diagnósticos a Doença de Krabbe. Durante a internação, criança evoluiu com dislalia, dificuldade de deglutição, de preensão de objetos, diminuição da acuidade visual. Realizou acompanhamento com fisioterapia, fonoaudiologia, nutrição e neuropediatria. Dentro de alguns meses houve uma progressão acentuada da doença com movimentação espontânea pobre, irritabilidade intensa, flexão dos membros superiores e devido perda de peso excessiva por impossibilidade de deglutição, foi submetida à gastrostomia e por último à traqueostomia. Nesse momento a criança já se encontrava com perda completa da visão, fala, marcha e fascies inexpressivas. Quando realizada a dosagem de galactocerebrosidase e beta galactosidase, demonstrou-se deficiência dessas enzimas, tendo a confirmação do diagnóstico. Discussão: Pode manifestar-se nos primeiros meses de vida (90), na etapa juvenil ou na vida adulta. Deve ser suspeitada em crianças com desenvolvimento previamente normal, que comecem a apresentar irritabilidade excessiva, dificuldade progressiva na marcha, ataxia, cegueira cortical, atrofia óptica. Conclusão: Não há tratamento específico, existem medidas para melhorar a qualidade de vida e atualmente, o objetivo do diagnóstico é a orientação familiar quanto ao prognóstico e possibilidade de recorrência familiar, pois a cada gestação há 25 de chance de recorrência da doença.