

## Trabalhos Científicos

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

**Autores:** GABRIELA VELLANO DE ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), JULIANA ESPER MUNDIM (HOSPITAL GERAL PÚBLICO DE PALMAS- HGPP), RAYSSA FERREIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), LAÍS RODRIGUES VALADARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), BRENA GOMES MACEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), ELLEN CRISTINA FERREIRA PEIXOTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), NATHANE SILOTTI GOIABEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), MARINA HELENA LAVÔR GATINHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), RAÍSSA LELITSCEWA DA BELA CRUZ FARIA MARQUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), CAROLINA AQUINO CANGUÇU CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A doença de Krabbe (DK) é causada pela deficiência da enzima galactocerebrosidase, sendo considerada uma doença de depósito lipossomal. Ocorre então um acúmulo de psicossina, resultando na destruição de oligodendrócitos e células de Schwann e consequente desmielinização do sistema nervoso central e periférico, provoca também ativação de astrócitos e formação de células globoides multinucleadas (macrófagos com acúmulos de galactocerebrosídeos), característicos da doença no anatomopatológico. Duas formas da doença de Krabbe são conhecidas: a infantil e a de aparecimento tardio. A infantil sendo mais comum e com início dos sintomas antes dos 6 meses, tendo como sintomas principais choro excessivo, rigidez, irritabilidade, convulsões, dificuldade de sustentação cervical e atraso ou involução no desenvolvimento neuropsicomotor. DESCRIÇÃO DO CASO L.M.B.D, feminino, 6 meses, com quadro de involução no desenvolvimento neuropsicomotor (cessou sorriso social, parou de fazer contato visual e perdeu a sustentação cervical) percebido pela mãe com 3 meses. Com 5 meses apresentou choro excessivo, irritabilidade extrema e episódios de Startle. Realizou ressonância de encéfalo que evidenciou atrofia cerebral com comprometimento da substância branca e eletroencefalograma com desorganização difusa do traçado. Realizou exoma que evidenciou homozigose no gene GALC, porém como variante de significado incerto. Solicitado então dosagem de galactocerebrosidase com redução importante da mesma. DISCUSSÃO O caso relatado demonstra características da doença de Krabbe na sua forma infantil, com sintomas característicos da doença. Sendo importante ressaltar o sobressalto patológico, irritabilidade e choro excessivos além da involução do desenvolvimento neuropsicomotor. Realizado diagnóstico a criança se encontra em acompanhamento multidisciplinar. Atualmente a criança apresenta hipotonia generalizada importante, realizou traqueostomia em ventilação mecânica e gastrostomia. Em seguimento para Home Care. CONCLUSÃO Devido a apresentação da doença ocorrer antes dos 6 meses correlaciona-se um pior prognóstico, mostra-se então a importância do diagnóstico precoce das síndromes genéticas para realização de acompanhamento multidisciplinar.