

Doença de Krabbe – uma revisão**Krabbe disease - a review**

DOI:10.34119/bjhrv3n2-068

Recebimento dos originais: 31/01/2020

Aceitação para publicação: 17/03/2020

Mariana Silva Nunes

Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário de Brasília

Instituição: Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Endereço: 707/907 - Campus Universitário, SEPN - Asa Norte, Brasília - DF, 70790-075

E-mail: mariananuneis@gmail.com

Giulia Santos Pignata

Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário de Brasília

Instituição: Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Endereço: 707/907 - Campus Universitário, SEPN - Asa Norte, Brasília - DF, 70790-075

E-mail: giuliaspignata@gmail.com

Anna Victoria de Almeida Lessa

Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário de Brasília

Instituição: Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Endereço: 707/907 - Campus Universitário, SEPN - Asa Norte, Brasília - DF, 70790-075

E-mail: annavitoria.lessa@gmail.com

Gustavo Tedde Filho

Acadêmico de medicina pelo Centro Universitário de Brasília

Instituição: Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Endereço: 707/907 - Campus Universitário, SEPN - Asa Norte, Brasília - DF, 70790-075

E-mail: gustavo.gtf@hotmail.com

Tauane da Mata Vieira Oliveira

Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário de Brasília

Instituição: Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Endereço: 707/907 - Campus Universitário, SEPN - Asa Norte, Brasília - DF, 70790-075

E-mail: tauane5@gmail.com

Ana Carolina Birino Melo

Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário de Brasília

Instituição: Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Endereço: 707/907 - Campus Universitário, SEPN - Asa Norte, Brasília - DF, 70790-075

E-mail: anabirino@gmail.com

Leandro Pires Silva Filho

Acadêmico de medicina pelo Centro Universitário de Mineiros.

Instituição: Centro Universitário de Mineiros (UNIFIMES)

Endereço: R. 22, 356 - St. Aeroporto, Mineiros - GO, 75833-130

E-mail: leandropires69@gmail.com

Eduardo Siqueira Waihrich

Neurocirurgião do Departamento de Neurorradiologia Intervencionista do Instituto Hospital de Base do Distrito Federal e do Hospital Sírio Libanês.

Instituição: Instituto Hospital de Base do Distrito Federal (IHBDF)

Endereço: SMHS - Área Especial, Q. 101 - Asa Sul, Brasília - DF, 70330-150

E-mail: eduwaihrich@gmail.com

RESUMO

O trabalho tem como objetivo apresentar o quadro clínico, diagnóstico clínico e laboratorial e exames complementares da Doença de Krabbe, bem como os tratamentos atuais.

Palavras-chave: Leucodistrofia de células globoides, Desmielinização, Deteriorização psicomotora e neurológica

ABSTRACT

The work aims to present the clinical picture, clinical and laboratory diagnosis and complementary exams of Krabbe's disease, as well as current treatments.

Keywords: Leukodystrophy of globoid cells, Demyelination, Psychomotor and neurological deterioration

1 INTRODUÇÃO

O trabalho tem como objetivo apresentar o quadro clínico, diagnóstico clínico e laboratorial e exames complementares da Doença de Krabbe, bem como os tratamentos atuais.

2 METODOLOGIA

Foi realizada uma revisão bibliográfica em estudos descritivos de seis artigos científicos sobre o tema nas plataformas PubMed, Google Acadêmico e Scielo dos anos 1970 a 2017.

3 RESULTADOS

A doença de Krabbe (leucodistrofia de células globoides) é uma doença genética de padrão autossômico recessivo, que tem seu início geralmente no primeiro ano de vida (forma infantil precoce).

Sabe-se que a patologia da doença ocorre a partir de um defeito genético na enzima lisossomal galactosil-ceramidase, resultando em uma deficiência na degradação de galactocerebrosídeo e psicossina (galactosilfosfina). O acúmulo de galactosilcerebrosídeo favorece a formação de células globoides multinucleadas no encéfalo. No sistema nervoso

periférico, esse substrato é responsável por formar estruturas lamelares cristaliformes nas células de Schwann. Já a psicossina é responsável pela destruição de oligodentrócitos, causando a desmielinização no sistema nervoso central.

O quadro clínico é de início insidioso, podendo ocorrer deterioração psicomotora e neurológica, febre, hipertonia, opistótono, decadência intelectual, distúrbios motores e desinteresse pelo meio. Porém, espasmos tônicos e irritabilidade exagerada são os sinais mais sugestivos da doença. Os sinais de Babinski e de Rossolimo são positivos e os reflexos profundos são hipoativos ou negativos. Há também um grau de microcefalia.

O diagnóstico é clínico e laboratorial, e pode ter o auxílio de alguns exames complementares. Observa-se um aumento da totalidade de proteínas no líquido cefalorraquidiano (LCR), redução das velocidades de condução, pela eletromiografia (EMG) e detecção de déficit enzimático. A biopsia do nervo periférico pode apresentar alterações nas células de Schwann e nas mesenquimais. O tratamento capaz de causar alívio significativo dos sintomas, principalmente nos casos de início tardio, seria o transplante de medula óssea.

4 CONCLUSÃO

A doença de Krabbe ocorre principalmente em crianças no primeiro ano de vida. As principais características do quadro clínico são espasmos tônicos e irritabilidade. O diagnóstico é clínico, além de dosagem de proteínas no LCR, EMG e exame ultraestrutural de nervo periférico. O tratamento pode ser realizado por meio de transplante de medula óssea. Entretanto, ainda há muitas lacunas quanto ao diagnóstico precoce e tratamentos específicos para um melhor prognóstico.

REFERÊNCIAS

MOTA, Maira KF. Doença de Krabbe ou Leucodistrofia de células globóides. **Diretoria da SOBAPE-TRIÊNIO 2004/2007**, v. 3, n. 1, p. 5, 2007.

ROSEMBERG, Sérgio; KLIEMANN, S. E.; ARITA, F. N. Doença de krabbe (leucodistrofia a células globóides) a propósito de cinco observações. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 50, n. 3, p. 334-342, 1992.

SANO, Tatiana Suemi. Doença de Krabbe: a importância do diagnóstico precoce para seu prognóstico. **Einstein (16794508)**, v. 10, n. 2, 2012.

VILANOVA, L.; SANTOS, L. Doença de Krabbe (leucodistrofia célula globóide): relato de um caso. **J Pediatr (Rio J)**, v. 74, n. 2, p. 153-6, 1998.