

Krabbe: Diagnóstico de uma Doença Rara de Origem Genética na Região Norte do Brasil.

Jheniffer Cristina dos Santos Raiol^{1,3}; Carlos Eduardo de Melo Amaral²; Madacilina de Melo Teixeira^{1,2}; Luiz Carlos Santana da Silva³

1. Centro Universitário Metropolitana da Amazônia (UNIFAMAZ, Belém - PA);
2. Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (UFPA, Belém – PA)
3. Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo, Instituto de Ciências Biológicas (UFPA, Belém – PA)

Introdução: Doença de Krabbe (DK) é caracterizada pela deficiência da enzima lisossomal galactocerebrosidase (GALC). Há duas formas clínicas de DK: infantil precoce, sendo a mais frequente e infantil tardio. A DK é neurodegenerativa e apresenta padrão de herança autossômica recessiva. A DK ocorre devido a variantes patogênicas no gene *GALC*, localizado no cromossomo 14q31.3, causando a deficiência da enzima GALC. A DK é uma doença genética rara com frequência variando de 1:40.000 a 1:200.000 nascidos vivos. Objetivo: caracterização clínica e bioquímica de uma doença rara de origem genética denominada DK. Descrição do caso: trata-se de uma criança de 6 anos, sexo masculino, pardo, natural. Filho de pais saudáveis, nasceu de gestação e parto normais. Desenvolveu-se normalmente até a idade de 1 ano e 5 meses. Acompanhava movimentos com os olhos, sorria aos estímulos auditivos, sustentava e controlava a cabeça e andou com 11 meses. No entanto, apresentava choro incontrolável e arrastava a perna esquerda. Por volta de um ano e cinco meses perdeu a mobilidade dos membros inferiores. Foi encaminhada ao Centro de Especialidades Médicas e Odontológicas, onde foram solicitados exames para investigação de erros inatos do metabolismo e ressonância magnética. Posteriormente, foi encaminhado ao Setor de Neurologista de um Serviço de Referência de Doenças Raras, onde foi realizada coleta de saliva através de swab bucal com a finalidade de investigação molecular do gene *GALC*. A Análise Molecular por Sequenciamento de Exoma revelou a presença de duas mutações diferentes (heterozigose composta) no gene *GALC*: p.Ala306Thr (c.916 G>A) / Thr529Met (c.1586 C>T), conferindo o diagnóstico de Doença de Krabbe. O paciente evoluiu rapidamente para um quadro de perda total da mobilidade dos membros, perda parcial da visão e passou a ter alimentação pastosa. Atualmente, faz uso de gardenal, baclofeno, vitamina B12 e acompanhamento periódico com neurologista, cardiologista, nutricionista, odontologista e oftalmologista. A fisioterapia é realizada na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais e no Instituto Larissa Negrão, ambos localizados no município onde reside. Conclusão: É imprescindível a existência de mais Serviços de Referência em Doenças Raras na Região Norte, esta iniciativa facilita o diagnóstico e manuseio clínico precoces, além do aconselhamento genético para doenças raras como é o caso da DK.