



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Caso Atípico De Galactosemia Cursando Com Hiperbilirrubinemia Indireta E Alterações Na Espectroscopia De Prótons Por Ressonância Magnética De Encéfalo

Autores: Thais de Mello Tieghi 1, Regina Sawamura 1, Izabel Amélia Tiburtino Chaves Oliveira 1, Bárbara Casagrande 1, Lorena Barreto Mendonça 1, Rosa Helena Monteiro Bigelli 1, Ana Gabriela Oliveira Nicolela 1, Maria Inez Machado Fernandes 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar caso de apresentação atípica de galactosemia. Método Relato de caso. Resultados Caso: Lactente, sexo masculino, primogênito, pais jovens, hígidos, consanguíneos (terceiro grau), sem doenças hereditárias. Nasceu a termo, parto cesárea, 3570g, sem intercorrências perinatais. Alta com 48h de vida em aleitamento materno exclusivo. Evoluiu com icterícia tardia. Internado em CTI com 7 dias, devido a hiperbilirrubinemia (BT:35,78/Bi:33,51). Descartado hemólise (Reticulócitos: 1,1%, coombs direto: negativo; dosagem G6PD: normal) e infecções. Apresentou melhora com fototerapia. No 12º dia de vida, evidenciado aumento de BD. Descartado AVBEH e infecções congênicas. Evolui com letargia e espasticidade, realizado RNM de crânio para rastreamento de Kernicterus. Espectroscopia: proeminência de pico em 3,6ppm nos núcleos da base à direita, podendo corresponder a galactosemia. Devido suspeita diagnóstica, transicionado dieta para fórmula de soja. Após dois dias, evoluiu com insuficiência hepática/renal e sepse por gram-negativo (Klebsiella). Investigação: aminoacidograma, perfil acilcarnitinas, ácidos orgânicos (urina) e dosagem de succinilacetona: normais; GALT (eritrócitos) reduzida. Mantido dieta isenta de galactose com melhora progressiva (recuperação da função hepática/renal, ausência de espasticidade e desenvolvimento neuropsicomotor adequado). Aguarda teste genético. conclusão(ões) A Galactosemia é um erro metabólico com herança autossômica recessiva. Por bloqueio enzimático, a galactose não é metabolizada adequadamente, resultando em acúmulo de metabolitos tóxicos em tecidos, como fígado, cérebro e olhos. Manifesta-se em recém-nascidos com vômitos, diarreia, icterícia, hepatomegalia, ascite e sepse por gram-negativo alguns dias após o início da ingestão de leite. O diagnóstico consiste na determinação da atividade da GALT nos eritrócitos. Embora incomum, a galactosemia também deve ser considerada em recém-nascidos com hiperbilirrubinemia indireta. Método de imagem, como a RNM por espectroscopia, representa grande avanço no diagnóstico precoce de doenças metabólicas. Este exame identifica alterações em diversas áreas cerebrais, apontando acúmulo de metabolitos - picos anormais (3,7ppm) sugerem acúmulo de carboidratos. Exames subsidiários que auxiliam no diagnóstico precoce são de grande valia, visto que a Galactosemia clássica pode ser potencialmente fatal se o tratamento não for estabelecido.