



# 17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

## Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

### Trabalhos Científicos

**Título:** Galactosemia Clássica: Relato De Dois Casos

**Autores:** Marcia Andrea Gomes Sampaio 2, Claudia Regina Nunes Eloi da Luz 1,2, Eline Rose Saldanha Nunes Reis 2, Leandro Saldanha Nunes Mouzinho 2

**Resumo:** Objetivo(s) Relatar dois casos de Galactosemia enfatizando a importância da suspensão precoce da galactose da dieta na prevenção de sequelas graves em decorrência desse distúrbio. Método Realizado estudo descritivo, exploratório do tipo estudo de caso através da revisão dos prontuários dos pacientes. Resultados Descrição dos casos: Caso 1: J.L.G.F.P, masculino, 5 anos e 3 meses, natural de Vitória do Mearim – MA. Após o nascimento apresentou icterícia progressiva, hipoatividade e baixa saturação de oxigênio, necessitando de seguimento em UTI. Evoluiu com hepatomegalia, persistência da hipoatividade, dificuldade de sucção e manutenção da icterícia. Exames com distúrbio de coagulação, elevação de transaminases, fosfatase alcalina e gama Gt. GALT indetectável. Com 30 dias de vida, foi suspenso o leite materno e iniciado fórmula isenta de sacarose e lactose. Paciente apresentou melhora clínica progressiva com regressão da hepatomegalia, icterícia e hipoatividade. Evolução sem déficit neuropsicomotor e ocular. Pais não consanguíneos. Primeiro filho foi a óbito com 12 dias de vida com quadro clínico semelhante. Segundo filho apresentou icterícia nos primeiros dias de vida, recebeu fototerapia e evoluiu bem. Caso 2: AS, feminino, 6 meses, natural e procedente de São Luís/MA. Deu entrada no PS com duas semanas de vida apresentando recusa alimentar, letargia, icterícia, vômitos, febre e colúria sem acolia fecal. Apresentava sinais de desidratação, apatia, icterícia ++/4 e hepatomegalia moderada sem evidências de hipertensão portal. Exames mostraram hiperbilirrubinemia direta, aumento acentuado das transaminases, hipoglicemia e hipoalbuminemia com alterações na coagulação, sugerindo agravo parenquimatoso. Apresentava, ainda, acidose metabólica resistente à correção, hiperamoniemia e hiperlactemia. Evoluiu com ascite e sepse, melhorando gradativamente com regressão total dos sintomas após a suspensão do leite materno e introdução de fórmula isenta de lactose. O screening para EIM mostrou hipergalactosemia e acidúria orgânica que foi interpretada como consequência da lesão renal. O resultado da dosagem sérica da GALT confirmou o diagnóstico. conclusão(ões) Diagnóstico precoce da galactosemia é muito importante para o melhor prognóstico da doença e deveria ser realizado durante o período neonatal. Diagnóstico precoce, tratamento adequado e acompanhamento médico multiprofissional podem evitar a morte desses pacientes e prevenir as sequelas da doença, proporcionando-lhes melhor qualidade de vida.