



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Galactosemia Clássica Pode Ser Descartada Por Atividade Enzimática Normal?

**Autores:** MAYLLA MOURA ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), RAYANI OLIVEIRA MACIEL LIMA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), FABIANA MARIA SILVA COELHO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), JOANA OLIVEIRA NÓBREGA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), MIKAELLA SEVERO MARQUES MATEUS (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), MARIA JÚLIA RODRIGUES TEIXEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), GUILHERME PORTO LUSTOSA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), DANIELLE MARIA FROTA LAFUENTE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), HILDÉNIA BALTASAR RIBEIRO NOGUEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), AMÁLIA MARIA PORTO LUSTOSA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

**Resumo:** Introdução: A galactosemia é um erro inato do metabolismo(EIM) da galactose, em que há uma falha na sua conversão em glicose. A deficiência da enzima Galactose-1-fosfatouridiltransferase(GALT) é a principal responsável pelas manifestações clínicas da doença, que variam dependendo do grau de atividade enzimática. Descrição do caso: Recém-nascido, 8 dias de vida, a termo, em aleitamento materno exclusivo, apresentou quadro de vômitos, perda de peso e icterícia. Ao exame físico admissional, encontrava-se emagrecido, icterico, hipertônico, apresentava um sopro cardíaco, hepatomegalia e hidrocele bilateral. Exames laboratoriais revelaram anemia, elevação de bilirrubinas, alteração de função hepática (hipoalbuminemia e alargamento de INR), hiperglicemias capilar, porém com glicemia sérica normal. Levantou-se a hipótese diagnóstica de EIM, sendo solicitados exames para investigação e optado por iniciar fórmula extensamente hidrolisada sem lactose, evoluindo com bom ganho de peso, sem novas intercorrências. Durante seguimento ambulatorial, verificou-se atividade de GALT dentro da normalidade, tentado introduzir fórmula infantil com lactose, sem sucesso, manifestando perda de peso e vômitos. Diante da forte suspeita de Galactosemia, foi coletado teste molecular que confirmou o diagnóstico. Discussão: As manifestações da galactosemia clássica incluem déficit de crescimento, hepatomegalia, colestase, hipoglicemias, anemia hemolítica, doença hepatocelular, doença tubular renal, catarata e encefalopatia. O exame padrão-ouro para o diagnóstico é a dosagem da atividade da GALT nos eritrócitos. Os exames de biologia molecular são prescindíveis, porém podem demonstrar informações importantes sobre a evolução clínica. O tratamento consiste na implementação de uma dieta livre de lactose, com resolução das complicações agudas, persistindo o risco de complicações crônicas, como encefalopatia e hipogonadismo. Conclusão: A galactosemia clássica é uma doença multissistêmica com potencial risco de vida no período neonatal quando não tratada. Portanto, devemos estar atentos as manifestações clínicas e variações fenotípicas da doença, pois os exames laboratoriais são passíveis de erros.