



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 – Centro – São Luís – MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Galactosemia Clássica (Galt-1) Em Paciente Com Síndrome Nefrótica Congênita (Magi2)

Autores: VICTORIA CAROLINE PAGELKOPF (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO, DIVISÃO DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, RIBEIRÃO PRETO, SÃO PAULO), IVAN COELHO MACHADO (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO, DIVISÃO DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, RIBEIRÃO PRETO, SÃO PAULO), INALDA FACINCANI (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO, DIVISÃO DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, RIBEIRÃO PRETO, SÃO PAULO), REGINA SAWAMURA (DIVISÃO DE GASTROENTEROLOGIA E HEPATOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE RIBEIRÃO PRETO, FMRP-USP), MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (DIVISÃO DE GASTROENTEROLOGIA E HEPATOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE RIBEIRÃO PRETO, FMRP-USP)

Resumo: A galactosemia tipo 1 é um erro inato do metabolismo caracterizado por deficiência de galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT), causando incapacidade de metabolizar a galactose em glicose. É uma doença genética de caráter autossômico recessivo. O acúmulo de galactose ativa vias alternativas de metabolismo, gerando acúmulo de metabólitos tóxicos (galactitol e o D-galactonato), que podem causar sintomas graves desde o período neonatal. Evolutivamente associa-se a danos oftalmológicos, neurológicos, hepáticos. Síndrome Nefrótica (SN) congênita é um grupo heterogêneo de distúrbios que se manifestam com proteinúria maciça, hipoalbuminemia e edema nos primeiros 3 meses de vida, geralmente causada por defeitos genéticos. "Relatar caso raro de galactosemia clássica com síndrome nefrótica congênita." "Relato de caso." "Lactente do sexo masculino, nascido a termo (37 semanas e 1 dia), pais consanguíneos. Recebeu alta da maternidade em aleitamento materno exclusivo, sendo iniciada fórmula infantil com menos de um mês de vida. Com 30 dias de vida evoluiu com distensão abdominal, vômitos, sonolência e anasarca. Exames demonstravam hipoalbuminemia, proteinúria maciça, hipercolesterolemia, além de colestase. Devido histórico familiar de SN monogênica na irmã mais velha, feita hipótese diagnóstica de SN congênita. Iniciada fórmula elementar para hipótese de alergia a proteína do leite de vaca. Sequenciamento de genoma completo identificou o diagnóstico de galactosemia, com variante patogênica no gene GALT na posição c.404C>T p.(Ser135Leu) em homozigose. Aguarda resultado do teste dos pais, que são primos de segundo grau. Também confirmada hipótese de SN monogênica (variante MAGI2 em homozigose). Na evolução apresentou infecções de repetição, sepse, e necessidade de albumina EV diária para controle hemodinâmico. Transacionada via de alimentação para gastrostomia. Mantida fórmula elementar com boa resposta clínica. Paciente segue em recuperação do crescimento pondero estatural, recebendo albumina endovenosa semanal como tratamento da SN congênita e suas complicações, mantendo fórmula infantil elementar, com oferta hídrica de 150 ml/kg/dia, proteica de 3,5 g/kg/dia, calórica de 140Kcal/kg/dia." "O tratamento de um lactente afetado por duas doenças genéticas raras apresenta desafios complexos que requerem uma abordagem multidisciplinar e um manejo individualizado. Esse cuidado é essencial para garantir o melhor prognóstico possível, considerando as complicações associadas a ambas as doenças."