



# 22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

## IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES  
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF  
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

### Trabalhos Científicos

**Título:** Insuficiência Hepática Grave Em Recém Nascido Causada Por Galactosemia Pela Deficiência Da Enzima Galactose-1-fosfato-uridil-transferase.

**Autores:** PAOLA MARI NAKASHIMA CANO (HOSPITAL REGIONAL ROSA PEDROSSIAN); THAMIRIS MATOS PRATES (HOSPITAL REGIONAL ROSA PEDROSSIAN); LEONARDO RODRIGUES RESENDE (HOSPITAL REGIONAL ROSA PEDROSSIAN)

**Resumo:** Introdução: A galactosemia é um erro inato do metabolismo da galactose, rara, autossômica recessiva, pode ocorrer por deficiência de três enzimas, sendo a principal a galactose-1-fosfato-uridil-transferase (GALT). Não faz parte da triagem neonatal convencional, somente através da ampliada. Objetivos: Expor um caso de galactosemia em um lactente que evoluiu com insuficiência hepática aguda grave. Métodos: Estudo descritivo tipo relato de caso. Resultados: Lactente de 1 mês e 21 dias de vida, nascido de parto cesárea por pré-eclampsia materna, recebeu alta da maternidade com 48 horas de vida, teste do pezinho convencional normal, em aleitamento materno exclusivo desde o nascimento. Irmão foi a óbito com 1 mês e 2 dias sem diagnóstico até o momento. Evoluiu com icterícia desde os 15 dias de vida e aumento do volume abdominal desde os 29 dias, apresentou icterícia zona 4, circulação colateral abdominal, hepatomegalia e edema de membros que evoluiu para anasarca. Os exames analíticos revelaram aumento de transaminases, bilirrubinas totais à custa de direta, alargamento de TAP e TTPA, anemia, queda da albumina plasmática e presença de substâncias redutoras na urina de forma intermitente. Ultrassom de abdome e colangiopressão sugerindo microcálculos-lama biliar, sem dilatação canicular, presença de ascite volumosa e fígado de ecotextura alterada. Ultrassom transfontanela com hemorragia perinterventricular grau IV e lesão hipóxico-isquêmica periventricular. O diagnóstico foi confirmado por deficiência da atividade GALT realizado através do soro do sangue periférico. O aleitamento havia sido suspenso desde a suspeita e iniciado leite de soja. Recebeu todas as medidas de suporte para o quadro, contudo evoluiu para óbito após 10 dias do diagnóstico. Conclusões: O acúmulo de galactose, que é tóxica aos tecidos, gera sinais e sintomas hepáticos, endócrinos, gastrointestinais, neurológicos, insuficiência tubular renal e catarata, bem como infecção, sepse e óbito. O diagnóstico e a retirada precoce de fontes de galactose da dieta são fundamentais para evitar ou minimizar as consequências. O rastreio é realizado através do teste do pezinho plus ou completo, não disponível na maioria dos estados brasileiros. Essa doença gera custos elevados, que poderiam ser evitados pelo rastreamento e terapêutica precoce adequadas.