



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Catarata Congênita E Hipoglicemias: Um Relato De Caso

Autores: JÚLIA CAROLINA SANGIOVO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), ANA CAROLINA RENZ SIMON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), ANA ALZIRA FENALTE STREHER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), CAMILE PILLON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - A galactosemia deve ser investigada como uma das causas de catarata congênita. Considerada um erro inato do metabolismo dos carboidratos, de caráter autossômico recessivo, no qual a galactose, contida no leite e derivados, não é convertida em glicose por alteração nas enzimas envolvidas no processo, havendo acúmulo da mesma. [OBJETIVOS] - Recém-nascido a termo, peso do nascimento 2055g, com pré-natal incompleto, com triagens neonatais, incluindo teste do pezinho, normais. Deu entrada no pronto-socorro com 40 dias de vida, com quadro de desidratação e desnutrição importantes. Apresentava episódios de vômitos após as mamadas desde os primeiros dias de vida e perda ponderal acentuada. Durante internação, criança apresentava hipoglicemias recorrentes, mesmo sendo alimentada por sonda nasogástrica, devido a recusa alimentar por via oral, e permanecia com vômitos. Realizado exame contrastado de esôfago, estômago e duodeno, seguido de ultrassom de abdome focado no piloro, sendo diagnosticada estenose hipertrófica de piloro. Realizou piloromiotomia 4 dias após a internação, e foi reiniciado dieta via oral com melhor aceitação, porém, permanecia fazendo hipoglicemias. Devido exames com valor de ferritina elevada, feita investigação com fundo de olho evidenciando catarata congênita bilateral. Ao suspeitar de galactosemia pelo quadro clínico e por ser uma causa de catarata foi solicitado substâncias redutoras na urina com resultado positivo sendo alterada a fórmula infantil de primeiro semestre para fórmula de aminoácidos. Solicitado enzima galactose 1- fosfato uridil, sendo confirmado diagnóstico, e então alterada fórmula infantil para a base de soja. Evoluiu com boa progressão de peso com aumento de 53 g/dia e resolução das hipoglicemias e vômitos. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - A galactosemia pode ser diagnosticada ao nascimento por meio do teste do pezinho ampliado, que avalia o nível de galactose e da atividade da enzima GALT (o defeito desta, caracteriza a causa mais frequente de galactosemia), mesmo na ausência de sintomas. Estes que iniciam após a introdução de dieta com lactose, apresentando-se, na forma clássica, com baixo ganho ponderal, vômitos, hipoglicemias, alterações hepáticas, oculares, hiperbilirrubinemia, entre outras. [CONCLUSÃO] - Não há cura para a galactosemia, mas um diagnóstico e consequente tratamento precoce, eliminando da dieta todos os alimentos que contêm a galactose, pode contribuir para reduzir as complicações como a insuficiência hepática, disfunção renal e encefalopatia.