



## Trabalhos Científicos

**Título:** Galactosemia E Colangite Esclerosante Em Lactente

**Autores:** CAROLINA LOPES DE MELO (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA); RENATA ANDRADE CARDOSO MEDRADO (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA); RENATA GABRIELA AZEVEDO LUIZ (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA); ISABELA ANGELI DE FREITAS SOARES (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA); FLAVIA OLIVEIRA LOPES (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA); IVANA PEREIRA DAVID MAIA (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA); NATHALIA JAMILLE MOREIRA NASCIMENTO (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA); IURI SANZIO SOUTO (HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTE DE FARIA)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** Galactosemia e Colangite Esclerosante são doenças que manifestam com colestase. Galactosemia, uma doença genética metabólica rara, herdada de modo autossômico recessivo, apresenta várias formas causadas por diferentes defeitos bioquímicos. Colangite esclerosante primária é uma doença hepática crônica, imunomediada, multigenética e multifatorial caracterizada por inflamação e fibrose obliterante progressiva dos ductos biliares intra e/ou extra-hepáticos, e raramente se manifesta no período neonatal ou de lactante. **DESCRIÇÃO:** Sexo feminino, 52 dias de vida, natural de Guanambi – BA, pré-natal e parto sem intercorrências. Segundo a mãe, notou icterícia no oitavo dia de vida, iniciada investigação, sem diagnóstico, aos 30 dias de vida, devido a icterícia colestatia, hepatomegalia, evoluindo com perda de peso, distensão abdominal e circulação colateral após uma semana. Iniciada nova propedêutica com 52 dias de vida, em outro hospital. Ao exame físico, observados desnutrição, icterícia, distensão abdominal, hepatomegalia 4cm BCD, esplenomegalia 2cm BCE, ascite, circulação colateral; demais sem particularidades. A ecografia abdominal mostrou fígado com aumento discreto e ecogenicidade homogênea, litíase biliar, sem outras alterações. Foram descartadas, através de sorologia, infecções congênitas. Exames bioquímicos apresentando anemia, alteração de função, lesão e síntese hepática; exames para erro inato do metabolismo mostrou redução da galactose 1 fosfato uridil transferase (7,5µmol/h/g/Hb). Histologia hepática compatível com colangite esclerosante sem sinais de malignidade. Iniciado fórmula à base de soja, ácido ursodeoxicólico 30mg/kg/dia com regressão importante dos sintomas. **DISCUSSÃO:** O desafio diagnóstico na abordagem do recém-nascido e do lactente com colestase decorre de sintomas iguais em várias patologias e necessitam de diagnóstico precoce para exclusão de patologias cirúrgicas ou tratamento clínico específico, como na Galactosemia. **CONCLUSÃO:** A paciente apresenta manifestações clínica e laboratorial compatíveis com Galactosemia tipo 1 e Colangite Esclerosante, doenças raras, que necessitam de diagnóstico e tratamento precoces e, dessa forma, melhorar o prognóstico ou até mesmo alcançar a cura conforme o caso.