



Trabalhos Científicos

Título: Galactosemia Clássica - Relato De Caso

Autores: PATRÍCIA CRUZ GUIMARÃES PINTO (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA); JOSÉ SABINO DE OLIVEIRA (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA); NÍVIO TADEU GIL DE LIMA (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA); MARIANA DIAS CYRINO AMARAL (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA); PRISCILLA SOUZA SARMENTO (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA); MARINA TOMAZ SILVA (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA); PAULLA LINHARES COUTO (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA); JOSÉ RICARDO BORÉM LOPES (INSTITUTO MATERNO INFANTIL VILA DA SERRA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Galactosemia é um erro inato do metabolismo (EIM), caráter genético autossômico recessivo, consequente à deficiência de uma das três enzimas responsáveis pela metabolização da galactose. A forma clássica é a deficiência de galactose-1-fosfato uridil-transferase. DESCRIÇÃO DO CASO: Recém-nascido termo, peso ao nascimento: 3270g; pré-natal de risco habitual, sem intercorrências. Admitido em Pronto Atendimento com 8 dias de vida, em aleitamento materno exclusivo, apresentando quadro de vômitos, perda de peso de 1000g, febre, icterícia com predomínio de bilirrubina indireta e desidratação. Encaminhada a Unidade de Terapia Intensiva e iniciado fototerapia com resposta adequada, porém com elevação de bilirrubina direta. Após estabilização clínica, transferida para enfermaria pediátrica para investigação de quadro de colestase, hepatomegalia, vômitos persistentes após dieta com aleitamento materno e fórmula infantil de seguimento. Apresentava alterações de função hepática; eletroforese de proteínas, rastreio infeccioso e Tripsina imuno-reativa normais; Teste do pezinho com aumento discreto de fenilalanina e, após nova coleta, aumento de citrulina; Ultrassonografia abdominal com hepatoesplenomegalia leve; Cintilografia de fígado e vias biliares com função lentificada, vias biliares pervias; Biópsia hepática inconclusiva com sinais de colestase e esteatose, cápsulas biliares dilatadas. Iniciada dieta com uso exclusivo de fórmula de aminoácidos, isenta de lactose e galactose. Recebeu alta hospitalar após 40 dias com melhora do quadro clínico e laboratorial, ganho de peso adequado. Encaminhada para acompanhamento ambulatorial, confirmando diagnóstico de Galactosemia clássica durante investigação de EIM. DISCUSSÃO: A Galactosemia manifesta-se no período neonatal após introdução de dieta com lactose, caracterizando-se na forma clássica por déficit do crescimento, vômitos e diarreia, hipoglicemia, alterações hepáticas, oculares, retardo mental, hiperbilirrubinemia, transaminases elevadas, substâncias redutoras na urina, aminocidúria generalizada, entre outras. CONCLUSÃO: A Galactosemia é um importante diagnóstico diferencial em colestase neonatal, devendo ser de conhecimento do pediatra assistente já que o diagnóstico precoce e instituição de dieta adequada favorece o prognóstico.