



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Galactosemia, Importancia Do Teste De Triagem

**Autores:** CINARA CARNEIRO NEVES (ESP-CE); ANA NERY MELO CAVALCANTE (HDGMM);  
YOLANDA MELO ANDRADE RODRIGUES DE ALBUQUERQUE (ESP-CE)

**Resumo:** Galactosemia é uma doença rara de erro inato do metabolismo da galactose, podendo ser causada pela deficiência de três enzimas diferentes. Trata-se de uma doença genética, transmitida por gene autossômico recessivo, cuja sintomatologia se deve ao acúmulo de galactose e galactose-1-fosfato no sangue e tecidos. As principais manifestações clínicas incluem anorexia, baixo ganho ponderal, icterícia à custa de bilirrubina conjugada, alteração da função hepática, vômitos, diarreia, hepatomegalia, catarata, hipoglicemia, retardo mental e maior propensão à sepse por *Escherichia coli*. Essas manifestações podem iniciar-se já no período neonatal, após a introdução de alimentos que contenham lactose. A doença não tratada ou inadequadamente tratada evolui para cirrose hepática, retardo mental e, com frequência, para óbito. O tratamento deve ser instituído assim que houver confirmação diagnóstica, devendo-se excluir o leite e seus derivados da dieta. O caso clínico, recém-nascido (RN) a termo, adequado para a idade gestacional, com dificuldade de aceitar dieta com leite desde o primeiro dia de vida, apresentando regurgitação. Evoluiu com icterícia à custa de bilirrubina direta e indireta, nível de exsaguíneotransfusão; distúrbios da coagulação; hipoglicemia; estas alterações apresentaram melhora após introdução do leite sem lactose. RN iniciou investigação diagnóstica e ao colher Teste do Pezinho Ampliado observou-se galactose de 305,8. Hoje aguardando consulta com Oftalmologista e resultado da dosagem sérica da enzima galactose-1-fosfato uridil transferase. Quando as medidas terapêuticas são instituídas precocemente em pacientes com galactosemia, obtém-se sucesso na prevenção do retardo mental, da cirrose hepática e da catarata. Hoje o diagnóstico ocorre de forma precoce devido a triagem do RN com o teste do Pezinho.