



Trabalhos Científicos

Título: Galactosemia Clássica: Relato De Caso

Autores: CLAUDIA REGINA NUNES ELOI DA LUZ (UFMA); MARCIA ANDREA GOMES SAMPAIO (UFMA); MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUEI (UFMA); LEANDRO SALDANHA NUNES MOUZINHO (UFMA); ELINE ROSE SALDANHA NUNES REIS (UFMA); CAMILA OLIVEIRA NOVAIS (UFMA); JAIANNA ANDRESSA VIANA CAMPOS (UFMA); LARA MELO SOARES PINHO DE CARVALHO (UFMA); MILENA RIBEIRO MENDES DE ASSIS (UFMA); MARIA EDUARDA KOSER (UFMA); CAMILA BRITO RODRIGUES (UFMA); CLARICE MARIA RIBEIRO DE PAULA GOMES (UFMA)

Resumo: INTRODUÇÃO: Galactosemia é uma doença genética rara que afeta o metabolismo da galactose. Sua forma mais comum é a galactosemia clássica, caracterizada pela deficiência de galactose-1-fosfato uridiltransferase. RELATO DE CASO: J.L.G.F.P., masculino, 5 anos e 3 meses, natural de Vitória do Mearim – MA. Imediatamente após o nascimento, apresentou icterícia rapidamente progressiva, hipoatividade e baixa saturação de oxigênio, necessitando de seguimento em UTI no oitavo dia de vida. Sem incompatibilidade dos sistemas ABO ou Rh. Evoluiu com hepatomegalia, dificuldade de sucção, persistindo a hipoatividade e a icterícia. Exames evidenciaram distúrbio de coagulação, elevação de transaminases, fosfatase alcalina e gama Gt. GALT indetectável. Com 30 dias de vida, suspendeu-se o leite materno e iniciou-se fórmula isenta de sacarose e lactose. Houve melhora clínica progressiva com regressão da hepatomegalia, icterícia e hipoatividade. Evolução sem déficit neuropsicomotor e ocular. Pais não consanguíneos. Primeiro filho foi a óbito com 12 dias de vida com quadro clínico semelhante. Segundo filho apresentou icterícia nos primeiros dias de vida, recebeu fototerapia e evoluiu bem. DISCUSSÃO: A galactosemia caracteriza-se por um defeito em uma das enzimas responsáveis pela conversão da galactose em glicose. Dependendo da enzima afetada, classifica-se em Tipo 1 (variante clássica da doença), Tipo 2, Tipo 3 e Duarte, sendo a Tipo 1 a forma mais incidente. Seu início pode ocorrer intra-útero e apenas se desenvolver de forma aguda e fulminante quando o paciente é exposto à ingestão de lactose. Todos os portadores deveriam ser identificados através de teste de triagem neonatal. O tratamento primário consiste na remoção da galactose da dieta. O aleitamento materno é contraindicado. CONCLUSÃO: O diagnóstico precoce da galactosemia é fundamental para o melhor prognóstico da doença. Com o tratamento adequado e acompanhamento médico multiprofissional, pode-se evitar a morte desses pacientes e prevenir sequelas, melhorando sua qualidade de vida.