



Trabalhos Científicos

Título: Galactosemia: Doença Precoce, Diagnóstico Nem Sempre

Autores: RAFAELA HANSEN (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), AMANDA MARTINEZ SLOMP (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), HELENA MORRO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), JAIR JOSUÉ LAURENTINO DOS REIS (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), OLGA WERLANG MUNIZ (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), CASSIELI BRAUN DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), TATIANY CAITANO BUENO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), EDUARDA TAVARES FLORES (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), BRUNA DE BONA (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI)

Resumo: Introdução: Apesar de pouco prevalente, a galactosemia é uma doença que pode gerar alta morbimortalidade e deve ser lembrada em casos de icterícia. Caso: Lactente, 2 meses e 27 dias, encaminhado com quadro de icterícia persistente e dificuldade de ganho ponderal. Admitido em regular estado geral, icterico e apresentando nistagmo. Internado sob cuidados intensivos e iniciado investigação, identificando-se aumento de bilirrubinas às custas de bilirrubina direta (total = 6,06 / direta = 4,63), aumento de TGO (504), TGP (169) e de fosfatase alcalina (1476). Evoluiu apresentando hipoglicemias graves. Solicitado USG de abdome, evidenciando apenas dilatação discreta das vias biliares intra-hepáticas. À RNM, evidenciou-se hipoplasia de nervo óptico, e atrofia cerebral com proeminência dos espaços liquóricos. Com o quadro clínico sugerindo erro inato do metabolismo, iniciada investigação de galactosemia, tendo até então apresentado aumento de amônia e tirosina, sem alteração de succinilcolina. Discussão: A galactosemia é uma doença autossômica recessiva que ocorre por uma alteração nos genes que codificariam as principais enzimas no metabolismo da galactose. Seus sintomas clássicos mais comuns são: icterícia, baixo ganho ponderal, baixa ingesta alimentar, vômitos e hepatomegalia. Os sintomas aparecem nas primeiras semanas de vida, e pode evoluir para retardo mental, déficits motores e de linguagem. Esta doença pode ser sugerida através da realização do teste do pezinho ampliado, pouco adotado nos serviços públicos. Apesar de não haver consenso quanto ao rastreio no Brasil, a detecção precoce permite reduzir a mortalidade e minimizar incapacidades tardias. O diagnóstico é realizado pela detecção de enzimas ou substratos específicos no sangue e o tratamento consiste na retirada total do leite materno da dieta, sendo permitido apenas leite de soja. Conclusão: A galactosemia possui alta morbimortalidade, sendo importante a inserção de sua investigação na triagem neonatal e a atenção aos seus sintomas clássicos.