



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso - Galactosemia Clássica

**Autores:** HELOISE COSTA E SILVA (HOSPITAL AUGUSTO DE OLIVEIRA CAMARGO), DANIELLE MAYUMI NAKANO (HOSPITAL AUGUSTO DE OLIVEIRA CAMARGO), ALINE ADELINA SOARES NOVATO (HOSPITAL AUGUSTO DE OLIVEIRA CAMARGO), ANDREA SAYURI MURATA (HOSPITAL AUGUSTO DE OLIVEIRA CAMARGO), BIANCA DE OLIVEIRA LIMA (HOSPITAL AUGUSTO DE OLIVEIRA CAMARGO), LÍVIA MANOLIO FRANCO (HOSPITAL AUGUSTO DE OLIVEIRA CAMARGO)

**Resumo:** INTRODUÇÃO Galactosemia é uma doença autossômica recessiva causada por um erro inato do metabolismo. Ela ocorre devido a uma deficiência na enzima galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT). DESCRIÇÃO DO CASO Paciente masculino, 11 dias de vida, internado devido icterícia, hipoatividade, perda de peso excessivo (mais de 12 do peso de nascimento) e vômitos. Na entrada foi descartado sepse, hepatites e infecções congênitas. Durante a internação evoluiu com hepatomegalia com circulação colateral, perda da focalização do olhar com 45 dias associada a nistagmo, distúrbios de coagulação (INR 2,26, Tempo de Tromboplastina Parcial 116,2, Tempo de Protrombina 27,3, atividade de protrombina 20,5) sem hipoglicemia. Ultrassonografia de abdome com hepatomegalia, sem outras alterações. Solicitados exames para pesquisa de erro inato do metabolismo, que apresentaram substâncias redutoras na urina positivas (+++). Realizado Teste Super identificados galactose 292 (normal até 7), GALT 1,9 (normal acima de 3,3), sem outras alterações, fechando diagnóstico de Galactosemia Clássica. Alterada dieta para leite de soja e suspensão do aleitamento materno, evoluindo com melhora da distensão abdominal, sem vômitos e ganho de peso adequado (27 g/dia). Realizado fundo de olho que constatou catarata relacionada ao quadro de base. DISCUSSÃO Galactosemia clássica manifesta-se no período neonatal, após ingestão de galactose através do leite materno, tendo como principais sintomas o baixo-ganho ponderal, vômitos, diarreia, hipoglicemia, doença hepática, dentre elas hepatomegalia, icterícia e coagulopatia, catarata, entre outras. No caso, apesar de não apresentar hipoglicemia, possuía diversos sintomas associados à doença. Este caso, ilustra a importância do diagnóstico adequado e da introdução rápida do tratamento, a restrição dietética de galactose, tendo o paciente apresentado reversão dos sintomas e ganho ponderal adequado. CONCLUSÃO A galactosemia clássica é uma doença considerada rara, com tratamento simples e barato, sendo de grande importância, principalmente para pediatras, o seu reconhecimento rápido e adequado, podendo evitar mortes na primeira infância.