



Trabalhos Científicos

Título: Galactosemia: Um Diagnóstico Diferencial A Ser Pensado

Autores: AMANDA BARBOSA SERENO RAHAL (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALZIRA VELANO), MARCELLO OTAVIO TEIXEIRA FRANÇA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALZIRA VELANO), RAISSA DOS REIS SALES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALZIRA VELANO), ANA PAULA SILVA ANDRADE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALZIRA VELANO), ANA CLARA LOPES DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALZIRA VELANO), JULIA REIS BARBOSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALZIRA VELANO)

Resumo: Introdução: A galactosemia clássica é uma doença metabólica hereditária caracterizada pela deficiência enzimática da galactose. A maioria dos doentes apresenta no período neonatal uma deterioração progressiva de diversos sistemas. Descrição do caso: K.C.I., nascido a termo, filho de pais não consanguíneos e hígidos, sem intercorrências ante ou perinatais. Evoluiu com icterícia progressiva, iniciada ainda nos primeiros dias de vida, em aleitamento materno exclusivo até os quinze dias de vida, quando foi necessária complementação com fórmula infantil devido baixo ganho ponderal. Aos 25 dias de vida, devido piora da icterícia e vômitos, pais procuraram pronto atendimento pediátrico, o paciente encontrava-se hipocorado 2+/4+, icterico zona III, com fígado palpável a 3 cm do rebordo costal direito. Foram realizados exames e detectado hiperbilirrubinemia (BT11,72BD7,56BI 4,16), sendo internado para investigação. Evoluiu com sinais de insuficiência hepática e após cerca de trinta dias internado, e excluído diversos diagnósticos diferenciais, foi aventada a hipótese de erro inato do metabolismo. Devido à dificuldade diagnóstica enfrentada inerente a onerosidade do diagnóstico laboratorial e ausência de especialista no serviço, foi encaminhado para ambulatório de referência, onde foi realizada a dosagem de galactose (92mg/dl), e confirmado o diagnóstico de galactosemia, instituído o tratamento dietético adequado e encaminhado para acompanhamento com equipe multidisciplinar. Discussão: A galactosemia clássica trata-se de um erro inato do metabolismo da galactose causado pela enzima galactase-1-fosfato, sendo sua incidência anual estimada entre 1/40.000 e 1/60.000 nos países ocidentais, e a prevalência global desconhecida. Tem transmissão de caráter autossômico recessivo e é tipicamente caracterizada pela intolerância neonatal a galactose, com complicações que vão desde a icterícia à insuficiência hepática e complicações tardias, como disfunções motoras e reprodutivas. Conclusão: É de suma importância o conhecimento da galactosemia como diagnóstico diferencial pelo pediatra, posto que o diagnóstico precoce é fundamental para excluir de imediato a galactose da dieta alimentar de modo a evitar sequelas irreversíveis.