



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Diagnóstico Precoce Da Galactosemia Para Redução Da Morbimortalidade

Autores: LIGIA MARIA TOMINI TISO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA), CAROLINA DAHER DE ALENCAR NEVES (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA), ELISA CAIXETA FALLIERI NASCIMENTO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA), ESTÉFANY KOTAKA MUNHOZ (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA), JÉSSYKA VALDISSER JACULI TEIXEIRA GARCIA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA)

Resumo: A galactosemia é uma desordem inata do metabolismo de carboidratos causada por uma deficiência na ação de uma das enzimas envolvidas no metabolismo da galactose. As consequências da galactosemia podem ser preveníveis pelo diagnóstico e início precoce do tratamento adequado. Este trabalho tem como objetivo a definição dos métodos para o diagnóstico de galactosemia de forma precoce, como forma de prevenção de sequelas e redução da mortalidade pela doença. Para este estudo foi realizada uma revisão bibliográfica com pesquisa em base de dados científicos utilizando como descritores galactosemia, diagnóstico e insuficiência hepática, assim como manuais técnicos do ministério da saúde. O termo galactosemia refere-se aos distúrbios do metabolismo da galactose. A galactosemia clássica é uma doença autossômica recessiva do metabolismo da galactose causada por deficiência da enzima galactose-1-fosfato-uridiltransferase (GALT), levando ao acúmulo de metabólitos (Welling, 2016). Pode resultar em complicações potencialmente fatais, incluindo problemas alimentares, retardo de crescimento, danos hepatocelulares, sangramento e sepse. Ao iniciar a dieta com restrição de lactose precocemente, os sinais desaparecem e as complicações são reduzidas. Porém, as crianças possuem risco aumentado de atrasos no desenvolvimento, alterações endocrinológicas, problemas de fala e anomalias da função motora (Porto et al., 2019). O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), criado em 6 de junho de 2001, é um programa de rastreamento populacional que tem como objetivo geral identificar distúrbios e doenças no recém-nascido para intervenção adequada. O PNTN tem em seu escopo seis doenças. Em 2022 entrou em vigor a Lei 14.154/21, que ampliou para mais de 50 o número de doenças que poderão ser rastreadas pelo PNTN. Essa ampliação, no entanto, está sendo realizada de forma escalonada, dividida em cinco etapas, sendo a pesquisa de galactosemia presente na segunda etapa (Ministério da Saúde, 2016). O Teste da Bochechinha é um teste de triagem neonatal genética capaz de identificar mais de 340 doenças raras que se manifestam na infância e possuem tratamento disponível, incluindo as quatro formas de galactosemia. A partir de uma coleta simples feita com um cotonete swab bucal, são analisados 342 genes, investigando se há uma chance aumentada do recém-nascido desenvolver alguma das doenças investigadas no teste (Qian et al., 2017). Dessa forma, o médico pediatra deve estar atento aos sinais e sintomas apresentados pelo paciente, para que seja possível a realização do diagnóstico de forma precoce, assim como a introdução da dieta isenta de galactose, reduzindo as consequências da doença. Outras formas de rastreamento da doença são o teste do pezinho ampliado e o teste da bochechinha, que infelizmente ainda não estão disponíveis no sistema único de saúde (SUS).