

Mendes, C.C.M¹; Ferreira, L. V. S¹; Pimenta, J.R¹; Kanufre, V.C¹; Ragone, A.F.Q.¹; Bastos, A.L¹; Diniz, S.S.L¹; Carvalho, E.A.A¹; Arantes, R.R¹.

¹Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais

Email: ccostammendes@gmail.com

INTRODUÇÃO

O termo galactosemia refere-se a distúrbios do metabolismo da galactose, de herança autossômica recessiva. A forma clássica cursa com deficiência da enzima galactose-1-P-uridil-transferase (GALT) que resulta em hepatomegalia, hepatopatia, colestase, hipoglicemia e risco de sepse por *E. coli*.

DESCRIÇÃO DO CASO

Trata-se de segunda filha de casal não consanguíneo, sem história familiar para galactosemia. Pré-natal de risco habitual, recém-nascida a termo, peso 3020g. Iniciou no 2º dia de vida um quadro de icterícia. Admitida no 5º dia de vida em pronto atendimento devido à icterícia colestática, hepatopatia, perda de peso, sem relato de diarreia ou vômitos. Com 20 dias de vida, foi cobrado o teste do pezinho com resultado de galactose total aumentada, sendo suspeitada a galactosemia e suspensa a galactose da dieta.

Exames laboratoriais

Galactose total: aumentada

Dosagem de GALT: atividade reduzida

Sequenciamento do gene GALT: variantes patogênicas em heterozigose composta (p.Gln188Arg / p.Arg48Ser)

DISCUSSÃO

A suspeição da galactosemia entre os profissionais que atenderam a criança permitiu o desfecho favorável. A internação poderia ter sido evitada, caso o resultado da triagem neonatal da rede particular tivesse sido verificada.



Figura - teste do pezinho e galactosemia - <https://opas.org.br/o-que-e-galactosemia-sintomas-causas-e-diagnostico>

CONCLUSÃO

O conhecimento da Galactosemia é primordial para o diagnóstico precoce desse erro inato do metabolismo que possui tratamento dietético eficaz, prevenindo desfechos fatais. A Galactosemia é uma doença candidata a ser incluída na triagem neonatal pública.

- **Referência bibliográfica:** Berry GT. Classic Galactosemia and Clinical Variant Galactosemia. 2000 Feb 4 [Updated 2020 Jul 2]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>