

GALACTOSEMIA CLÁSSICA: EXPERIÊNCIA DE 22 ANOS DE DIAGNÓSTICO

Coordenador: MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

Autor: ANDRESSA GOMES

A galactosemia é um erro inato do metabolismo resultante de um defeito na rota metabólica da galactose. A galactosemia clássica é a forma mais frequente, sendo um quadro com alta mortalidade e morbidade causada pela deficiência da galactose-1-fosfato-uridil-transferase (GALT). O objetivo desse trabalho foi revisar e relatar os dados clínicos, bioquímicos e procedência dos pacientes diagnosticados com Galactosemia Clássica no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Um levantamento de dados referentes aos pacientes que tiveram o diagnóstico de galactosemia clássica no período de 1988 a 2010 foi realizado. As informações analisadas foram sexo, idade de diagnóstico, procedência do paciente, dados clínicos e bioquímicos. Dos 78 pacientes diagnosticados, 39 (50%) são do sexo masculino e 37 (47%) do sexo feminino. Destes, 28 pacientes (36%) são procedentes do Rio Grande do Sul. A idade do diagnóstico variou de 1 mês a 14 anos. Os sinais clínicos não foram informados em todos os pacientes, mas os mais frequentes eram: vômitos (52 pacientes), icterícia (23 pacientes), hepatomegalia (19 pacientes) e baixo ganho ponderal (12 pacientes). Os valores da atividade da GALT variaram de 0 a 15 (média $3,0 \pm 4,3$ SD), sendo que os valores de referência são 37 a 66 $\mu\text{mol/h/g Hb}$. A alta atividade residual da GALT observada em alguns pacientes pode ser justificada pela ocorrência de formas variantes. Foram identificados 3 pacientes com resultado falso negativo na primeira análise da GALT, posteriormente confirmados como positivos, o que decorreu de transfusões de sangue prévias ao primeiro exame. Esta experiência indica a importância da pesquisa de galactosemia em crianças agudamente enfermas e a necessidade do laboratório receber informações clínicas relevantes (como a realização prévia de transfusão de sangue). A inclusão desta condição no programa de triagem neonatal permitiria um tratamento precoce, o qual pode ser decisivo em casos graves.