

GALACTOSEMIA CLÁSSICA: EXPERIÊNCIA DE 22 ANOS DE DIAGNÓSTICO

ANDRESSA GOMES; GIORGIA MARASCA; FERNANDA BENDER; FERNANDA MEDEIROS; RÉGIS GUIDOBONO; KRISTIANE MICHELIN-TIRELLI; JUREMA DE MARI; MARLI CAMELIER; MARCELLE CARNIEL; ROBERTO GIUGLIANI; MAIRA BURIN

INTRODUÇÃO: A galactosemia é um erro inato do metabolismo dos glicídeos. 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). **OBJETIVO:** Revisar e relatar os dados clínicos, bioquímicos e procedência dos pacientes diagnosticados com Galactosemia Clássica no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do SGM/HCPA. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Levantamento de dados referentes aos pacientes que tiveram o diagnóstico de galactosemia clássica no período de 1988 a 2010. Foram analisadas informações quanto ao sexo, idade de diagnóstico, procedência do paciente, dados clínicos e bioquímicos. **RESULTADOS E CONCLUSÕES:** Dos 78 pacientes diagnosticados, 39 são do sexo masculino e 37 do sexo feminino. Destes, 28 pacientes são procedentes do Rio Grande do Sul. A idade do diagnóstico variou de 1 mês a 14 anos. Os sinais clínicos mais frequentes eram: vômitos, icterícia, hepatomegalia e baixo ganho ponderal. Os valores da atividade da GALT variaram de 0 a 15 mmol/h/g Hb (valor de referência: 37 a 66). A alta atividade residual da GALT observada em alguns pacientes pode ser justificada pela ocorrência de formas variantes. Tivemos 3 pacientes com um 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 que poderia ser decisivo para salvar a vida do paciente.