



# 7ª SEMANA DE CONHECIMENTO

Galactosemia

28/10 a 01/11



## Autor(es)

Ana Deise Pereira Dos Santos  
Rosemary Martins De Oliveira

## Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

## Instituição

CENTRO UNIVERSITÁRIO ANHANGUERA DE SÃO PAULO

## Introdução

O termo "galactosemia" se refere a distúrbios do metabolismo da galactose que incluem galactosemia clássica, galactosemia variante clínica e galactosemia variante bioquímica (não abordada neste capítulo). Esta GeneReview se concentra em: Galactosemia clássica, que pode resultar em complicações fatais, incluindo problemas de alimentação, falha de crescimento, dano hepatocelular, sangramento e sepse por *E. coli* em bebês não tratados. Se uma dieta com restrição de lactose for fornecida durante os primeiros dez dias de vida, os sinais neonatais geralmente se resolvem rapidamente e as complicações de insuficiência hepática, sepse e morte neonatal são prevenidas; no entanto, apesar do tratamento adequado desde cedo, crianças com galactosemia clássica permanecem em risco aumentado de atrasos no desenvolvimento, problemas de fala (denominados apraxia da fala infantil e disartria) e anormalidades da função motora. Quase todas as mulheres com galactosemia clássica

## Objetivo

Avaliar a capacidade de oxidação de galactose em crianças brasileiras com o diagnóstico de Galactosemia.

- Avaliar a capacidade de oxidação da galactose em crianças brasileiras saudáveis.
- Apesar destas medidas, e ainda que tenha havido um diagnóstico precoce, com início de tratamento de forma antecipada, o paciente portador de galactosemia não é isento de sofrer complicações da doença.

## Material e Métodos

Amostragem: 21 crianças saudáveis e 7 crianças com galactosemia, idade de 1 a 7 anos.

Teste Respiratório: Foi feito teste respiratório quantitativo para o enriquecimento de  $^{13}\text{CO}_2$  em ar expirado antes e depois da administração oral de 7mg/kg de uma solução aquosa de 1- $^{13}\text{C}$ -Galactose.

Amostras: As amostras foram colhidas antes da administração da solução e 30, 60 e



# 7ª SEMANA DE CONHECIMENTO

Anhanguera

28/10 a 01/11



120min após. Em cada amostra de ar duplicada a razão molar do  $^{13}\text{CO}_2$  e  $^{12}\text{CO}_2$  foi quantificado pela razão de massa/carga (m/z) dos isótopos gasosos através de espectrômetro de massa.

Análise Estatística Construção de uma curva ROC para determinar o melhor ponto de corte das diferenças em porcentagem da  $^{1-13}\text{C}$ -galactose recuperada em  $^{13}\text{CO}_2$  que forneça um teste respiratório positivo para detecção da galactosemia de maior sensibilidade e especificidade. As crianças doentes tiveram uma % acumulativa de  $^{13}\text{C}$  no ar expirado proveniente da galactose marcada (CUMPCD) variando em média de 0,03% no tempo de 30 minutos a 1,67%

## Resultados e Discussão

Galactosemia manifesta no período neonatal, podem nascer assintomáticos já que a gestante é responsável por metabolizar a galactose durante a gestação. Após ingerir galactose, no leite materno, os sintomas tendem a aparecer.

O tratamento deve reverter o quadro sub-agudo da doença, realizando uma dieta com restrição de galactose, fazendo com que ocorra uma diminuição dos sintomas em uma a duas semanas. Em casos mais severos, se o tratamento não for realizado imediatamente, pode evoluir a óbito no primeiro mês de vida.

Apesar da restrição de galactose, há pacientes que apresentam maiores complicações, como anormalidades motoras e atraso no desenvolvimento psicomotor. O diagnóstico precoce resulta em uma melhor qualidade de vida, tais diagnósticos feitos a partir de exames de sangue e de urina. Pode ser feito por meio do exame de amniocenteses ou pela cultura de fibroblasto

## Conclusão

A Galactosemia é uma doença hereditária que, se não for tratada, pode causar graves consequências. No entanto, o diagnóstico e tratamento precoces da doença, podem evitar ou minimizar essas consequências.

Verifica-se que essas disfunções têm aumentado bruscamente. O papel do nutricionista e do médico pediatra estarem atentos as faixas de idade cada patologia pode acometer e manterem-se atualizados com as terapêuticas e diagnósticos.

## Referências

<https://europepmc.org/article/NBK/nbk1518>

<https://repositorio.usp.br/item/002677587>

<https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/43122/34779>

<https://doity.com.br/anais/vexpofamesc2020/trabalho/166267>

## REFERÊNCIAS

[file:///C:/Users/rh/Downloads/67616\\_00-10T\\_TL\\_01\\_Cnova%20\(2\).pdf](file:///C:/Users/rh/Downloads/67616_00-10T_TL_01_Cnova%20(2).pdf)