

282

CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E BIOQUÍMICA DE PACIENTES COM GALACTOSEMIA CLÁSSICA.

Marilyn Tsao, Maira Burin, Janice Coelho, Roberto Giugliani (Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, UFRGS, Porto Alegre, RS).

A Galactosemia Clássica é causada pela deficiência da enzima galactose 1-fosfato uridil transferase (GALT). É uma doença genética transmitida de modo autossômico recessivo. A doença é tratável por uma dieta pobre em galactose, o que implica em restrição principalmente de leite e derivados. Os recém-nascidos afetados já demonstram os sintomas nas primeiras semanas de vida, e quanto mais cedo a doença é detectada e tratada, melhor o prognóstico do paciente. Neste trabalho foram estudados 157 pacientes com suspeita de galactosemia encaminhados ao Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do Serviço de Genética Médica do HCPA. Os principais sintomas que motivaram a suspeita foram icterícia (34,3 %), hepatomegalia (25,4 %), catarata (13,5 %), vômito (8,9 %) e diarreia (5,9 %). A investigação foi iniciada com a cromatografia de glicídeos na urina. Na presença de galactose (usualmente ausente em crianças normais) foi realizado ensaio para medir a atividade da GALT em eritrócitos. Foram diagnosticados 24 pacientes com Galactosemia Clássica, sendo 4 (16,7 %) apenas pela cromatografia de glicídeos e os outros 20 (83,3 %) tiveram confirmação pelo ensaio enzimático. Estes últimos 20 pacientes puderam ser distribuídos em 3 grupos, de acordo com a atividade da GALT: 0 a 4 $\mu\text{mol/h/gHb}$ (8), 4 a 8 $\mu\text{mol/h/gHb}$ (7) e 8 a 12 $\mu\text{mol/h/gHb}$ (5), dado que pode ter influência no tratamento (CNPq).