X CONGRESSO DA SBTEIM
SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL E ERROS INATOS DE METABOLISMO
III ENCONTRO DE SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL
19 A 21 DE JUNHO DE 2025
FLORIANÓPOLIS - SC - CENTRO DE CONVENÇÕES CENTROSUL

RARAS
Rede Nacional de Doenças Raras

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DAS GALACTOSEMIAS: UMA ANÁLISE DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

Monique Sartori Broch[1,3], Julia Cordeiro Milke[1,2,3], Gabriella Zanin Fighera [1,3], Claudia Fernandes Lorea[1,3], Isadora Viegas[1,3], Beatriz Oliveira Santos[1,2,3], Laíse Pauletti Barp[1,3], Tatiana Regia Suzana Amorim Boa Sorte[3,5], Maria Teresinha de Oliveira Cardoso[3,6], Bibiana Mello de Oliveira[1,3], Ida Vanessa Doederlein Schwartz[1,2,3,4], Têmis Maria Félix[1,2,3,4], Raras Network Group.

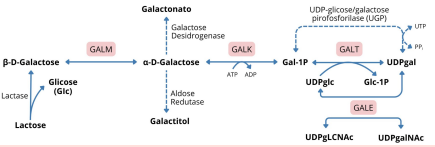
[1]Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); [2]Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); [3]Rede Nacional de Doenças Raras; [4]Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Doenças Raras (InRARAS); [5]APAE Salvador; [6]Hospital de Apoio de Brasília.

INTRODUÇÃO:

As galactosemias são erros inatos do metabolismo dos carboidratos caracterizados pela incapacidade de metabolizar a galactose.

São descritos quatro tipos, cada um afetando uma etapa diferente na eliminação da galactose (figura 1). As manifestações incluem vômitos, icterícia, hepatomegalia, hipoglicemia, letargia e convulsões.

Figura 1. Rota metabólica da galactose. Adaptado de Berry, Walter e Fridovich-Kei (2022).



OBJETIVO:

Analisar o perfil clínico-epidemiológico de indivíduos com diagnóstico confirmado ou suspeito de galactosemias, atendidos em centros da Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS).

METODOLOGIA:

Foram utilizados os dados das etapas retrospectiva (2018-2019) e prospectiva (2022 a fevereiro 2025) do inquérito epidemiológico da RARAS, coletados por meio de um formulário padrão utilizando a plataforma REDCap.

RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Do total de 18.416 registros, foram identificados 62 casos de galactosemia (0,33%), sendo 39 (62,9%) do sexo masculino e 30 (48,4%) da cor branca (tabela 1). No momento do registro dos dados no estudo, a mediana de idade foi 4 anos (variação: 1 a 25 anos).

Da amostra, 50,8% nasceram na região centro-oeste, 19,7% na região sul e 11,5% na região sudeste (figura 2).

Tabela 1. Caracterização da amostra.

Região de nascimento	N (%)
Centro-oeste	31 (50,8%)
Sul	12 (19,7%)
Sudeste	7 (11,5%)
Gênero	**N (%)**
Masculino	39 (62,9%)
Feminino	23 (37,1%)
Manifestações mais frequentes	**N (%)**
Icterícia	15 (24%)
Perda de peso	12 (20%)
Vômitos	10 (14,5%)
Diarreia	8 (12,9%)

Figura 2. Município de nascimento dos participantes (n=62).

Quanto ao diagnóstico, 53 (85,5%) dos indivíduos possuíam diagnóstico confirmado e 9 (14,5%) suspeita de galactosemias. Dos pacientes com diagnóstico confirmado, em 46 (88,5%) o diagnóstico etiológico foi baseado em métodos bioquímicos e em 6 (11,5%) moleculares. A detecção ocorreu predominantemente no período pós-natal, em 39 casos (62,9%). Outros 22 participantes (35,5%) foram diagnosticados por meio da triagem neonatal, sendo que 16 (72,7%) desses nasceram no Distrito Federal. A principal fonte pagadora dos exames diagnósticos foi o SUS (86,4%). Dentre as manifestações mais frequentes estavam icterícia (24%), perda de peso (20%), vômitos (14,5%) e diarreia (12,9%).

O percurso diagnóstico exigiu, em média, a consulta com 2,5 (± 1,6) médicos e a passagem por 2,1 (± 1) serviços de saúde até a confirmação da doença. Para os casos não detectados pela triagem neonatal, a jornada diagnóstica teve uma duração média de 45 dias.

Recorrência familiar foi relatada em 7 casos (11,2%), enquanto consanguinidade parental foi identificada em 6 participantes (9,2%).

Em 14,5% dos indivíduos houve relato de internações hospitalares pregressas.

CONCLUSÃO:

Este estudo evidencia o papel fundamental da triagem neonatal na identificação precoce das galactosemias, destacando-se que maioria dos casos triados eram nascidos no Distrito Federal, o que reforça a importância da triagem expandida e da ampliação de seu acesso em outras unidades federativas. Além disso, salienta-se a relevância do aconselhamento genético e do acompanhamento multidisciplinar na implementação de abordagens terapêuticas mais precisas e potencialmente modificadoras do curso da doença.

REFERÊNCIAS:

BERRY, G. T.; WALTER, J. H.; FRIDOVICH-KEIL, J. L. Disorders of Galactose Metabolism. **Inborn Metabolic Diseases**. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg, 2022. p. 315–325.

Agradecimentos:

Pesquisadores da Rede Nacional de Doenças Raras; Ministério da Saúde/SCTIE/DECIT e CNPq.