



# OFERTA DE EXAMES DIAGNÓSTICOS PARA GALACTOSEMIA NO SUS: UMA AVALIAÇÃO DA DISTRIBUIÇÃO REGIONAL ENTRE 2015 E 2024

Laura Delai<sup>1,2</sup>, Josimara Luiza Parise<sup>1,2</sup>, Monique Sartori Broch<sup>1,2</sup>, Gabriella Zanin Figuera<sup>1,2</sup>, Artur Cordeiro Cunha<sup>1,2</sup>, Débora Misturini Bassotto<sup>1,2</sup>, Isadora Staggemeier Pasini<sup>1,2</sup>, João Pedro Vargas Zolet<sup>1,2</sup>, Laise Pauletti Barp<sup>1,2</sup>, Murilo Klein Rauber<sup>1,2</sup>, Yasmin Ymay Girardi<sup>1,2</sup>, Bibiana Mello de Oliveira<sup>2,3</sup>

<sup>1</sup>Universidade Luterana do Brasil (ULBRA); <sup>2</sup>Liga Acadêmica de Genética Médica da ULBRA; <sup>3</sup>Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre

## INTRODUÇÃO:

A galactosemia é um distúrbio genético de herança autossômica recessiva do metabolismo dos carboidratos, caracterizado pela incapacidade de metabolizar a galactose e convertê-la em glicose. A forma mais comum resulta da deficiência da galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT). O diagnóstico pode ser realizado pela triagem neonatal, que avalia os níveis de galactose-1-fosfato eritrocitária, atividade da enzima GALT e/ou variantes patogênicas bialélicas no gene GALT, mesmo na ausência de sintomas clínicos.

## OBJETIVO:

Avaliar a oferta de exames para diagnóstico de galactosemia no Sistema Único de Saúde (SUS) no período de 2015 a 2024.

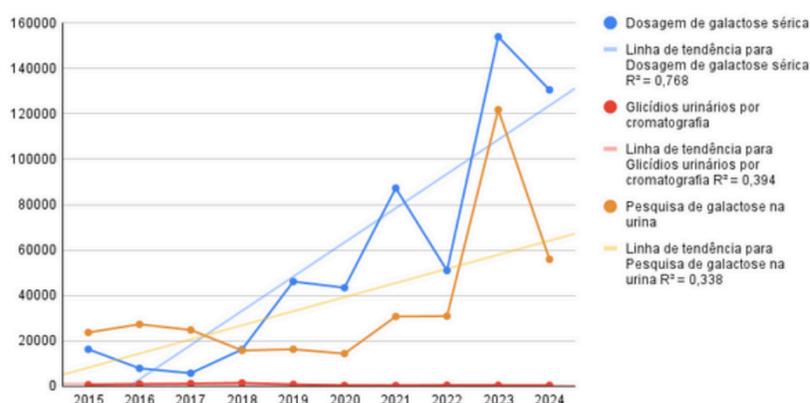
## METODOLOGIA:

Estudo descritivo retrospectivo com dados disponibilizados pelo Departamento de Informática do SUS (DATASUS), extraídos do Sistema de Informações Ambulatoriais (SIA). Foram avaliadas a produção da dosagem de galactose sérica, pesquisa de galactose na urina e identificação de glicídios urinários por cromatografia.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Entre 2015 e 2024, foram realizados 927.787 exames para diagnóstico de galactosemia. Desses, 60,2% (558.461) corresponderam à dosagem de galactose sérica, 39% (361.805) à pesquisa de galactose na urina e apenas 0,8% (7.521) à identificação de glicídios urinários por cromatografia (Figura 1). Todos foram realizados em contexto de média complexidade.

Figura 1. Distribuição anual dos exames para diagnóstico de galactosemia



A distribuição geográfica (Figura 2) dos exames evidenciou uma concentração predominante na região Sudeste (52,3%), seguida da região Centro-Oeste (28,8%). Em contraste, apenas 3,6% dos exames foram realizados na região Sul.

A dosagem de galactose sérica foi o método mais frequentemente utilizado nas regiões

Figura 2. Municípios com registros de procedimentos diagnósticos de galactosemia: distribuição nacional



Centro-Oeste (95,8%) e Sul (94,7%), enquanto a pesquisa de galactose na urina foi o exame prevalente nas regiões Nordeste (75,6%), Norte (75,3%) e Sudeste (50,4%). A região Sul apresentou o menor número de exames realizados entre 2017 e 2022, correspondendo a 5% do total do período.

O valor total investido nestes exames foi de R\$3,2 milhões no período, sendo 61,2% destinados à dosagem de galactose e 38% à pesquisa de galactose na urina. As UF com maiores valores investidos foram o RJ e o DF.

## CONCLUSÃO:

Observou-se predomínio da dosagem de galactose sérica entre os exames realizados, além de marcada desigualdade regional na oferta dos testes, concentrados principalmente nas regiões Sudeste e Centro-Oeste, refletindo diretamente a distribuição dos recursos financeiros. Nesse contexto, reforça-se a necessidade de políticas públicas que promovam equidade na distribuição e acesso aos exames, além de ampliação e diversificação dos exames ofertados no SUS.

Informações sobre testes da atividade enzimática da GALT e demais enzimas não estão disponíveis no SIA, estando agregadas a outros ensaios enzimáticos, limitando uma análise mais aprofundada.

Ressalta-se, por fim, a importância da triagem neonatal ampliada no diagnóstico e intervenção precoces, com impacto direto na morbimortalidade e qualidade de vida dos pacientes.

## REFERÊNCIAS:

- SUCCOIO, Mariangela *et al.* Galactosemia: Biochemistry, Molecular Genetics, Newborn Screening, and Treatment. **Biomolecules**, Basel, v. 12, n. 7, p. 968, 11 jul. 2022.
- TIŞA, Loana Badiu *et al.* The Importance of Neonatal Screening for Galactosemia. **Nutrients**, Basel, v. 15, n. 1, p. 10, 20 dez. 2022.
- BERRY, Gerard T. Galactosemia Clássica e Galactosemia Clínica Variante. 4 de fevereiro de 2000 [Atualizado em 11 de março de 2021]. Em: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM *et al.*, editores. **GeneReviews**® [Internet]. Seattle (WA): Universidade de Washington, Seattle; 1993-2025.
- BRASIL. Ministério da Saúde. DATASUS. **Tabnet**. Brasília, DF, 2022. Disponível em: <https://datasus.saude.gov.br/informacoes-de-saude-tabnet/>. Acesso em: 13 abr. 2025.