

DEFICIÊNCIA DE GALE GENERALIZADA: ATÉ QUANDO RESTRINGIR A DIETA?

VITOR DE GODOY ROUSSEFF PRADO¹; MARIANA MADUREIRA POMBEIRO¹; ANDRÉA CAVALCANTE BELFORT¹; CRISTIANO FOCHAT VIEIRA DAHER¹; CAMILA LISBOA KLEIN¹; MILENA CRISTINA APARECIDA DE OLIVEIRA FONSECA CRUZ²; RODRIGO REZENDE ARANTES².

1) Médico residente de Genética Médica no Hospital das Clínicas da UFMG; 2) Médico geneticista no Hospital das Clínicas da UFMG.

Contatos do autor: vitorgodyrp@gmail.com / (31) 98889-8762

INTRODUÇÃO: A galactosemia tipo III (deficiência de GALE) é uma doença genética do metabolismo da galactose causada pela deficiência da enzima UDP-galactose-4-epimerase. Tal enzima faz parte via metabólica de Leloir, principal via metabólica da galactose. A clínica varia entre a forma periférica benigna, forma intermediária e forma generalizada, em que há redução enzimática grave em todos os tecidos do corpo. Este relato de caso tem como objetivo descrever o diagnóstico ultrarraro de Galactosemia tipo III generalizada em paciente adulto sem restrições de dieta desde a infância.

RELATO DO CASO: homem de 49 anos, sexto filho de pais hígidos e não consanguíneos (procedentes da mesma zona rural de cidade do interior de Minas Gerais). Gestação sem intercorrências; relato de dificuldades no parto, sem outras informações. Apresentou icterícia e vômitos assim que iniciou aleitamento materno. Na família, dois irmãos mais velhos faleceram antes de 2 meses de vida em consequência de doença não diagnosticada na época e que cursava com icterícia. Sua genitora, por já ter vivenciado a mesma situação nos filhos anteriores e ter tentado diversos tipos de leite animal em substituição ao leite humano, optou por oferecer ao filho um mingau derivado da raiz de uma planta chamada Araruta (*Maranta arundinacea* - cujo rizoma tem fécula branca comestível). Apresentou atraso de desenvolvimento motor, com início de deambulação sem apoio aos dois anos de idade.

Aos quatro anos, retomou o consumo de leite de vaca e derivados e, desde então, não teve restrições em sua alimentação. Evoluiu com distúrbios de audição, deficiência intelectual leve e dificuldades de fala. Estudou até o 4º ano da escola, não foi alfabetizado, mas faz contas simples. Trabalhou na limpeza urbana de sua cidade de origem, até ser aposentado por invalidez devido a “problemas ortopédicos”. Tem comportamento tranquilo, com alguns episódios de irritabilidade. Estudo molecular identificou variante patogênica em homozigose no gene *GALE*: p.Val94Met. Variante associada à forma generalizada da doença.

DISCUSSÃO: a forma generalizada da deficiência de GALE é considerada ultrarrara, sem prevalência estimada. O atual tratamento indicado é a restrição de galactose desde a primeira semana de vida sem prazo para retornar à dieta sem restrições. Alguns pacientes, mesmo com dieta restrita, desenvolvem complicações da galactosemia. A pergunta que se levanta é: até quando esses pacientes devem restringir a dieta, se mesmo com a restrição da alimentação podem haver complicações?

CONCLUSÃO: até o momento, não há um consenso de até quando devemos restringir a dieta desses pacientes. Faz-se necessário mais estudos que acompanhem os pacientes a longo prazo para melhor definição terapêutica.

REFERÊNCIAS:

1) Epimerase Deficiency Galactosemia. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle: University of Washington, 1993-2025. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK51671/>.

2) Galactose epimerase deficiency: lessons from the GalNet registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 17, n. 1, p. 331, 2022. DOI: 10.1186/s13023-022-02494-4.

3) Protocolo Brasileiro de Dietas: Erros Inatos do Metabolismo – São Paulo: Segmento Farma, 2006.

4) Classic galactosemia: dietary dilemmas. *Journal of inherited metabolic disease*, 34(2), 257-260. <https://doi.org/10.1007/s10545-010-9157-8>

