

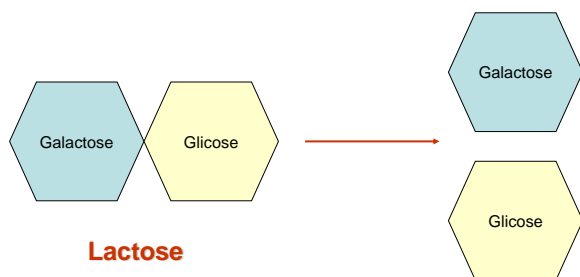
GALACTOSEMIA CLÁSSICA

O QUE É A GALACTOSEMIA CLÁSSICA?

A Galactosemia Clássica é uma doença hereditária do metabolismo da galactose.

O QUE É A GALACTOSE?

A galactose é um açúcar simples que é capaz de se ligar a outro açúcar simples, a glicose, e formar a lactose, o açúcar do leite.

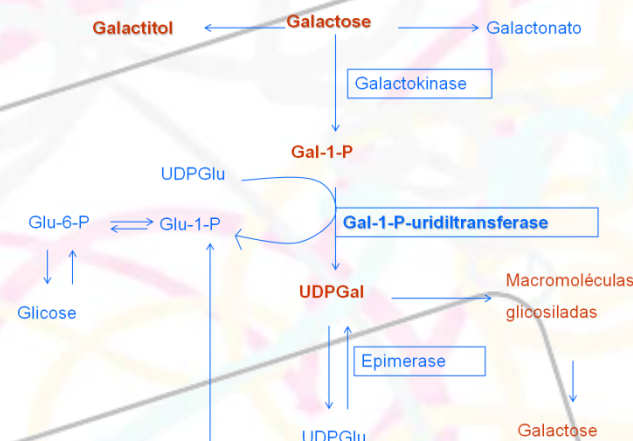


Quando bebemos leite a lactose liberta glicose e galactose que são absorvidas no nosso intestino e usadas pelo organismo. Tudo isto acontece através de um conjunto de reacções químicas onde participam diversas enzimas que são proteínas especializadas em cada reacção.

O QUE ACONTECE NA GALACTOSEMIA?

Quando existe um defeito no metabolismo, alguma destas reacções não ocorre com a eficácia conveniente e as substâncias prévias à reacção acumulam-se, enquanto as substâncias posteriores à reacção não se produzem correctamente.

Assim, a Galactosemia é um erro no metabolismo da galactose causado na maior parte dos doentes pela deficiência da galactose-1-fosfato uridiltransferase (G1PUT). Como resultado acumulam-se substâncias tóxicas como o galactitol e a galactose-1-fosfato (G1P), enquanto outras se tornam deficientes, como o uridildifosfatogalactose (UDPGal). Este último composto é precursor de outras substâncias de grande importância metabólica, como as macromoléculas glicosiladas que compõem os lípidos cerebrais. Existem outras formas de



Galactosemia causadas pela deficiência de outras enzimas implicadas no metabolismo da galactose, mas são menos frequentes.

POR QUE OCORRE A GALACTOSEMIA?

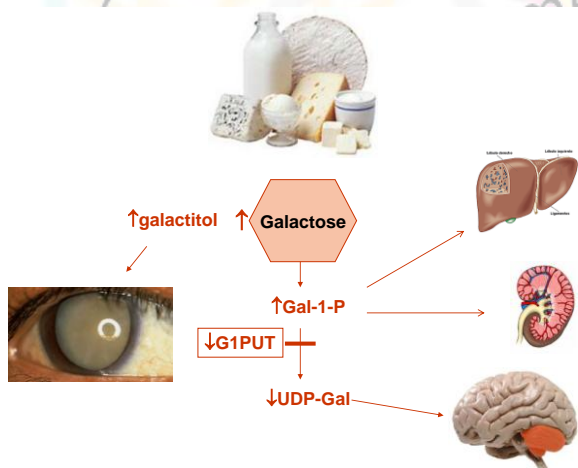
Cada uma das reacções do metabolismo que levam à formação das substâncias que constituem o nosso organismo está determinada geneticamente (codificada).

Todos herdamos dos nossos pais a informação, correcta ou incorrecta, que determina que se realizem cada uma das reacções do metabolismo. A deficiência da actividade da G1PUT ocorre devido a alterações (estáveis e hereditárias) no gene *GALT* que codifica esta

enzima. Esta deficiência é uma doença genética de hereditariedade autossômica recessiva, ou seja, os pais são portadores de uma mutação neste gene mas não sofrem os efeitos da deficiência enzimática. Se ambos os pais transmitirem a mutação ao filho, este terá Galactosemia Clássica.

QUE ACONTECE À CRIANÇA QUE NASCE COM GALACTOSEMIA?

O bebé nasce sem problemas, uma vez que até ao momento do parto é a mãe que metaboliza a galactose e ela fá-lo correctamente, mesmo sendo portadora da mutação.

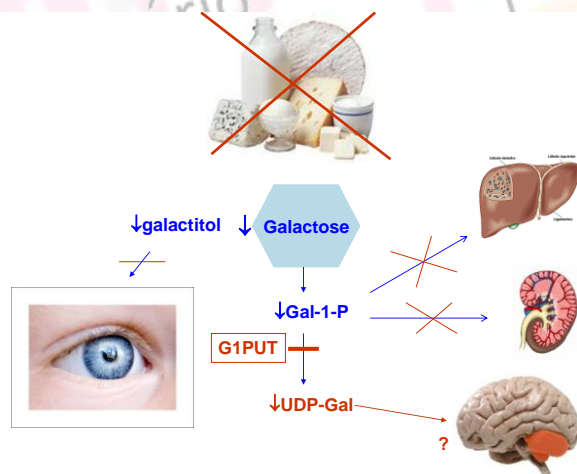


Quando o bebé começa a alimentar-se, a lactose do leite degrada-se e liberta galactose e glicose. A galactose não se degrada correctamente, devido ao defeito enzimático na G1PUT, e começa a acumular-se, transformando-se em Gal1P e galactitol. A acumulação de galactitol no cristalino é responsável pelas cataratas existentes na Galactosemia. A combinação do aumento de galactitol e Gal1P parecem relacionar-se com a lesão hepática, renal e neurológica. Por outro lado, a deficiência de UDPGal causa um defeito nas substâncias galactosiladas, proteínas e lípidos complexos muito importantes para o organismo, especialmente para o cérebro.

COMO SE DIAGNOSTICA UMA GALACTOSEMIA?

A partir de uma suspeita clínica é demonstrada uma acumulação de galactose e Gal1P no sangue e urina do doente. A demonstração do defeito enzimático nos eritrócitos e o estudo genético permitem o aconselhamento genético.

COMO EVITAR AS CONSEQUÊNCIAS DE UMA GALACTOSEMIA?



É necessário actuar o mais rapidamente possível para evitar lesão hepática, renal, ocular e neurológica instituindo o tratamento. O tratamento baseia-se simplesmente em evitar a acumulação de galactose, restringindo-a na alimentação da criança. A dieta das crianças com Galactosemia baseia-se na evicção de leite e produtos derivados do leite, substituindo-os por um leite especial que não contenha lactose.

Além disso, a galactose está também presente em alguns alimentos como vísceras (fígado, rim e mioleira), legumes (lentilhas, grão de bico) e em menor proporção em algumas frutas que podem limitar-se na dieta. Há que considerar também a possibilidade de existir lactose como excipiente em muitos medicamentos. Devem ser reavaliadas as necessidades de suplementos específicos, como o cálcio.

A Galactosemia é uma doença hereditária que, se não tratada, pode causar graves consequências. No entanto, o diagnóstico e tratamento precoces da doença podem evitar ou minimizar essas consequências, melhorando consideravelmente o prognóstico e qualidade de vida das crianças afectadas.

Tradução

Joana de Oliveira Miranda, Cardiologia Pediátrica,
Interna Complementar
Elisa Leão Teles. Unidade Doenças Metabólicas Centro
Hospitalar S. João, Porto

Coordenação do projeto “A Guia Metabólica em Português”

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças
Metabólicas Raras (APCDG-DMR)



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanha
Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.