

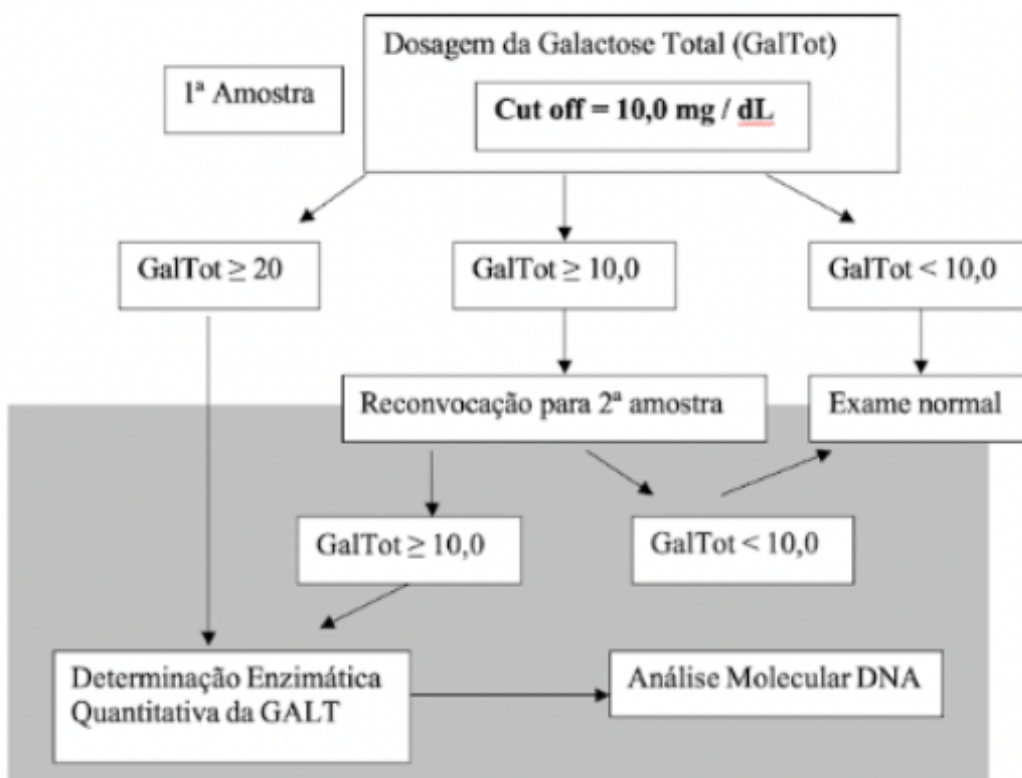
ORIENTAÇÃO DE RECURSOS**BANCA: UNIFESP****ANO: 2024****QUESTÃO: 92 - CADERNO 1**

Prezados Examinadores,

Essa questão apresenta um recém-nascido com 10 dias de vida, que se encontra assintomático, cuja dosagem de galactose total resultou 12 mg/dL (acima do valor de referência) e, a partir disso, o examinador solicita a conduta.

O que ocorre é que as principais referências como Tratado de Pediatria, Nelson Textbook of Pediatrics e os Manuais do Ministério da Saúde, não apresentam um fluxograma de investigação específico para essa situação.

A Sociedade Brasileira de Triagem neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (SBTEIM) apresenta o seguinte fluxograma:



Contudo, esse documento, não menciona a conduta perante o aleitamento materno.

O UptoDate, no capítulo: Galactosemia: Clinical features and diagnosis, menciona a seguinte frase relacionada ao diagnóstico e conduta:

"... A newborn with a positive screening test for galactosemia should be changed immediately to a soy-based infant formula (does not contain galactose), and the screening test should be repeated. If the second screen is positive, further testing is performed. A quantitative assay of RBC GALT confirms the diagnosis and measures the specific level of enzyme activity."

De acordo com o UptoDate, a presença ou não de sintomas não é considerada para a tomada de decisão.

Considerando que a galactosemia é um erro inato do metabolismo que pode acarretar sequelas neurológicas, comprometimento renal, hepático, hematológico e risco de infecção pela *Escherichia coli*, seria

prudente, remover a fonte de galactose, perante a suspeita de galactosemia, embasada em um teste de triagem neonatal alterado.

Dessa forma, considerando a potencial gravidade da doença e tendo como base o UptoDate, solicitamos muito respeitosamente a revisão do gabarito para a alternativa "A" que menciona a necessidade de retirar o leite materno, além de repetir a dosagem de galactose total em sangue seco em papel filtro.

Referência Bibliográfica:

- UptoDate, Galactosemia: Clinical features and diagnosis, consulta em 05/12/2023, disponível em https://www.uptodate.com/contents/galactosemia-clinical-features-and-diagnosis?search=galactosemia&source=search_result&selectedTitle=1%7E50&usage_type=default&display_rank=1
- Sociedade Brasileira de Triagem neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (SBTEIM)- Galactosemia, consulta em 05/12/2023, disponível em <https://www.sbteim.org.br/galactosemia.aspx#:~:text=A%20galactosemia%20faz%20parte%20um,converter%20a%20galactose%20para%20glicose>.