

Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

PD-232 - (20SPP-9578) - DEFICIÊNCIA EM GALACTOQUINASE – CAUSA TRATÁVEL DE CATARATA BILATERAL

Catarina Cordeiro¹; Anália Carmo²; Dalila Coelho³; Mónica Oliva¹; Paula Garcia⁴; Laura Vilarinho⁵; Luísa Diogo⁴

1 - Serviço de Pediatria Ambulatória, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Centro de Responsabilidade Integrado de Oftalmologia, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5 - Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto

Introdução / Descrição do Caso

A deficiência da galactose-1-epimerase (GALKD, OMIM 230200) é uma doença rara, autossómica recessiva por mutações no gene *GALK1*, no cromossoma 17q24. A acumulação de galactose, galactitol e galactonato leva à formação de catarata bilateral precocemente.

Diagnóstico de catarata nuclear bilateral aos 10 meses, tratada cirurgicamente aos 11 meses. Pais de origem Moldava, não consanguíneos, sem história familiar de relevo. Referenciada a consulta de Pediatria Geral aos 12 meses, com crescimento e desenvolvimento normais para a idade. A investigação revelou níveis elevados de galactose (45,2 mg/dl, valor de referência <5) com galactose-1-P normal, apontando para GALKD, pelo que iniciou dieta de evicção de galactose. Estudo do gene *GALK1*: c.500C>A (mutação *missense*, potencialmente patogénica, não descrita anteriormente) / c.919_921delATG (mutação já conhecida). Estudo genético dos pais em curso. Atualmente, com 24 meses, adaptou-se bem à dieta. Tem avaliação oftalmológica e níveis de galactose normais.

Comentários / Conclusões

Ao contrário da galactosemia clássica, a manifestação principal da GALKD é a catarata bilateral, sem lesão hepática ou renal. A bilateralidade e a localização nuclear das cataratas, na ausência de história familiar, podem fazer suspeitar do diagnóstico. Este é de fácil confirmação, designadamente pela constatação de níveis elevados de galactose com galactose-1-P normal. Apesar da origem Moldava, a doente não era portadora da mutação mais frequente naquela população. O cumprimento da dieta com evicção da galactose é a única medida que poderá impedir a formação da catarata nestes doentes.