

POSTER 174

Galactosemia clássica, como diagnosticar e evitar possíveis consequências

Carmen Torres¹, Carolina Sousa¹, Sara Trindade¹¹University Institute of Health Sciences (IUCS) 4585-116 Gandra, Portugal.

*✉torrescarminho@gmail.com; carolinarendesousa@outlook.com; sarocastrindade@gmail.com

Doi: <https://doi.org/10.51126/revsalus.v4iSup.441>

Resumo

Introdução: A Galactosemia é um distúrbio hereditário do metabolismo da galactose causado devido à atividade deficiente numa das quatro enzimas da via Leloir, a galactoquinase (GALK), a galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT), uridina difosfato-galactose 4-epimerase (GALE) e a mutarotase galactose (GALM). A apresentação clássica desta doença é a deficiência de galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT), onde a maioria dos doentes apresenta no período neonatal, após ingestão de leite, uma deterioração neurológica progressiva, cataratas e alterações no aparelho digestivo e renal. **Objetivos:** Definição de Galactosemia clássica, quais os diagnósticos possíveis e como evitar os efeitos desta doença. **Métodos:** Pesquisa realizada na base de dados PubMed, nos anos 2013/2015/2019, com as palavras-chave: "Classic galactosemia"/"Long-term complications"/"Enzyme activity"/"Diagnosis"
Resultados: O gene GALT está localizado no cromossomo 9 p13 e consiste em 11 exons. Até ao momento, foram identificadas mais de 300 mutações. O genótipo

homozigoto GALT Q188R, que leva à substituição da glutamina por arginina, é a mutação verificada com mais frequência na população caucasiana, mesmo em 70% dos casos. A substituição de lisina por asparagina (K285N) representa a mutação mais frequente na Europa Oriental e a substituição da leucina pela serina (S135) ocorre predominantemente em populações africanas e afro-americanas, resultando numa atividade residual de GALT significativa e um fenótipo quase sempre mais leve.20 Outras mutações, como L195P, são menos comuns e existe uma nova mutação: a Q188P.17. A deficiência da enzima GALT eleva as concentrações de galactose-1-fosfato nos glóbulos vermelhos, galactose e galactitol, enquanto que outros compostos podem expressar deficiente concentração, tais como o uridildifosfatogalactose (UDP-GAL) [1-2]. **Conclusões:** A Galactosemia é uma doença hereditária que, se não for tratada, pode causar graves consequências. No entanto, o diagnóstico e tratamento precoces da doença, podem evitar ou minimizar essas consequências [3].

Palavras-chave: Galactosemia; galactose-1-fosfato uridiltransferase; diagnóstico; consequências; tratamento

Referências:

- [1] Hospital Materno-Infantil Sant Joan de Déu, Unidade de Doenças Metabólicas. Galactosemia Clássica. Universitat de Barcelona
- [2] Demirbas D, Huang X, Daesety V, Feenstra S, Haskovic M, Wanshu Q, Gubbelsl C, Leah H, Levy H, Waisbren S, Berry G. The ability of an LC-MS/MS-based erythrocyte GALT enzyme assay to predict the phenotype in subjects with GALT deficiency. *Molecular Genetics and Metabolism* 126 368–376, 2019
- [3] MedlinePlus, National Library of Medicine. Galactosemia.

POSTER 175

Que métricas para os tradutores culturais em psiquiatria e psicologia forenses?

Joana Sá Ferreira^{1*}, José Henrique Santos¹¹Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental do Hospital de Loures, Avenida Carlos Teixeira 3, 2674-514, Loures.

*✉mjoanasf@gmail.com

Doi: <https://doi.org/10.51126/revsalus.v4iSup.442>

Resumo

Introdução: A crescente interação social entre os atores envolvidos, do ponto de vista individual, profissional e social, estabeleceu novas formas de comunicação que

se desenvolveram de modo exponencial. As métricas não se podem desligar destas temáticas, e além disso, como se não bastasse, temos de ligá-las em termos de