

ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM ERROS INATOS DO METABOLISMO ATRAVÉS DO SIEM

MAURO ANTONIO FERNANDES JUNIOR; DE BARBA, MARIA LUIZA; HERBER, SILVANI; NALIN, TATIELE; ANOCIBAR, MIRNA; NETTO, CRISTINA; SANSEVERINO, MARIA TERESA; REFOSCO, LILIA; RAFAELLI, CÉLIO; GIUGLIANI, ROBERTO; SOUZA, CAROLINA

Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são doenças graves que afetam principalmente neonatos e crianças, e que, se não devidamente diagnosticadas e tratadas, podem levar o paciente ao óbito ou a seqüelas irreversíveis. Essas doenças são pouco conhecidas pelos profissionais da saúde, por serem pouco prevalentes e sem freqüência estabelecida no Brasil. O diagnóstico precoce e tratamento eficaz são importantes para o prognóstico e a saúde do paciente. O SIEM é um serviço de informação gratuito que tem como propósito auxiliar profissionais da área da saúde. De Outubro de 2001 a Julho de 2010, o serviço teve 1700 registros, dos quais 128 foram informações e 1572 (92,4%) casos analisados. Destes, 1120 (71,2%) tiveram investigação concluída para EIM, dos quais 165 (14,7%) foram diagnosticados como EIM. Os grupos de EIM mais frequentes foram: acidemias orgânicas (20%), aminoacidopatias (19,3%) e metabolismo lisossômico (18,1%). Os casos de EIM apresentaram alta taxa de consangüinidade (18,7%) em contraste com a taxa de consangüinidade da população brasileira (1,2%). A história familiar positiva foi de 25,4%. Os sintomas mais freqüentes apresentados pelos pacientes foram retardo do desenvolvimento neuropsicomotor (41,8%), convulsões (38,1%) e hipotonia (36,9%). Dos 165 casos, 27 pacientes (16,3%) evoluíram ao óbito, o que demonstra a alta taxa de mortalidade dessas doenças. Acreditamos que nosso projeto esteja colaborando para o maior esclarecimento entre as mais diversas especialidades médicas, possibilitando diagnóstico e tratamentos mais precoces e adequados. O SIEM proporciona apoio aos profissionais que estão distantes de centros de referência contribuindo para melhorar o desfecho clínico dos pacientes em muitas situações.