

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO: DADOS EPIDEMIOLÓGICOS DE 10 ANOS

Coordenador: ROBERTO GIUGLIANI

Autor: THAYANE MARTINS DORNELLES

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM- 0800.5102858): DADOS EPIDEMIOLÓGICOS DE 10 ANOS DE FUNCIONAMENTO Serviço de Genética Médica / Hospital de Clínicas de Porto Alegre / RS - Brasil. siem@ufrgs.br - Rocha AC; Dornelles T; Giugliani R; Souza CFM. O SIEM é um serviço telefônico gratuito, que presta informações para médicos e profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e manejo de pacientes com suspeita ou diagnóstico confirmado de um erro inato do metabolismo (EIM). Considerando que, no seu conjunto os EIM são patologias freqüentes, mas pouco conhecidas em nosso meio, o diagnóstico e manejo adequados são fundamentais para a saúde e o prognóstico dos afetados. Entre Outubro de 2001 a Março de 2012 foram realizados 2061 registros, sendo que o contato foi realizado por pediatras/neonatólogos ou neuropediatras em 54,6% das vezes. Em 73,2% dos registros as ligações foram provenientes da região Sul e Sudeste do Brasil. Em 87,7% dos registros o profissional procurava apoio para diagnóstico e manejo inicial do caso, sem um diagnóstico estabelecido. O follow up foi realizado e, 1344 (71%), tendo sido encontrado 210 (15,6%) casos com diagnóstico confirmado de EIM. Contudo, 326 (24,2%) foram inconclusivos e em 293 (21,8%) o seguimento do paciente foi perdido pelo consulente. Os principais diagnósticos detectados foram: aminoacidopatias (20,4%), acidemias orgânicas (18,1%), e DLD (16,7%). Os resultados demonstram que ainda há uma dificuldade na conclusão diagnóstica visto que há poucos centros especializados em diagnóstico genético laboratorial no Brasil. Acreditamos na importância do SIEM em promover uma forma de investigação racional evoluindo para a possibilidade de diagnóstico e manejo.