

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

Coordenador: ROBERTO GIUGLIANI

Autor: BIANCA KNEVITZ COSTA

Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são um grupo de doenças genéticas causadas por distúrbios que envolvem o acúmulo de substratos tóxicos ou a falta de produtos vitais para o funcionamento adequado do organismo, causando problemas em determinadas rotas metabólicas. Os EIM são doenças graves que afetam especialmente crianças e neonatos, e que, se não devidamente diagnosticadas e tratadas, podem levar o paciente ao óbito ou a seqüelas irreversíveis. Existe atualmente no Brasil grande dificuldade em manejar adequadamente esses casos, devido, principalmente, ao fato dos EIM serem doenças poucos prevalentes quando analisadas individualmente, e com isso, fazendo com que os profissionais da saúde não estejam aptos a pensarem nesse grupo de doenças. Outra dificuldade é a escassez de laboratórios dedicados ao diagnóstico e manejo destas patologias. O SIEM (Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo) tem por objetivo fornecer, de forma mais abrangente possível, esclarecimentos sobre doenças metabólicas para todos os profissionais que estão envolvidos com um paciente com suspeita de EIM; buscando promover um diagnóstico e tratamento mais precoce, o que determina maior qualidade de vida e sobrevida nos pacientes. O SIEM também auxilia na investigação das freqüências dos EIM no Brasil, pois até o momento não temos essas freqüências estabelecidas, assim como a distribuição dos EIM entre as regiões brasileiras, averiguando motivos e possíveis intervenções nas diversas regiões de nosso país. Os resultados foram obtidos através da análise dos dados dos casos registrados e acompanhados até sua conclusão. Dos 1.300 casos registrados até o momento, 759 foram concluídos. Destes, 124 (16,3%) foram diagnosticados como sendo um EIM. Verificou-se que dentre os EIM encontrados, as acidemias orgânicas (21%) e as aminoacidopatias (17,8%) foram as mais freqüentes, dados que estão de acordo com as freqüências encontradas na literatura internacional. A consangüinidade mostrou-se fortemente relacionada com os casos diagnosticados como EIM com uma percentagem de 22% (n=27), em contraste com a freqüência da população brasileira que é de 1,2%. A recorrência familiar foi de 23% (n=29), e verificou-se que em 37% dos casos (n=46) o início dos sintomas ocorreu entre 28 dias a um ano de idade. Os sintomas observados com maior prevalência foram retardo de desenvolvimento neuropsicomotor (45%), convulsões (39%) e hipotonia

(36%). Desta amostra, 21 (17%) pacientes foram a óbito, o que demonstra a alta morbimortalidade 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.