

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO - SIEM

Coordenador: ROBERTO GIUGLIANI

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO - SIEM. Ana Bitterncourt Detanico, Carolina Souza, Silvia Brustolin, Ana Cristina Puga, Taiana Tubino, Lilia Refosco, Ricardo Pires, Roberto Giugliani. Serviço de Genética Médica/ Hospital de Clínicas de Porto Alegre/RS - Brasil. O Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM) é um serviço telefônico gratuito, pioneiro no Brasil e na América Latina, que tem como principal objetivo servir de suporte para médicos e profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e manejo de pacientes com Erros Inatos do Metabolismo (EIM). Os EIM são cerca de 500 doenças causadas, na sua maioria, por distúrbios que envolvem acúmulo de substratos tóxicos ou a falta de produtos vitais para o funcionamento adequado do organismo. Apesar de, em conjunto, a frequência de EIM ser em torno de 1 para 500 nascidos vivos, muitos pacientes ainda permanecem sub diagnosticados em nosso meio. O SIEM iniciou seu funcionamento em outubro de 2001, com atendimento de 2ª a 6ª feira das 9h às 12h e das 14h às 17h, disponibilizando serviço de secretária eletrônica nos demais horários. No primeiro contato com o consulente, ocorre o preenchimento de um ficha padronizada contendo dados clínicos e laboratoriais do paciente. A resposta para cada caso é analisada individualmente e fornecida em até 48h. Do início do seu funcionamento até o presente momento foram registrados 605 fichas. O levantamento de dados demonstrou o seguinte: Em 28,8% dos casos o contato foi realizado por pediatras, seguidos de geneticistas (23,8%), neuropediatras e neurologistas (18%), e outros profissionais da saúde (29,4%). O principal motivo das ligação foi para obter apoio ao diagnóstico (45,1%), apoio ao diagnóstico e conduta inicial (38,7%), somente para conduta (8,6%), e 6,9% para informações e pesquisa. A grande maioria dos profissionais que procuram o SIEM está nas regiões Sul (44,1%) e Sudeste (32,3%) do Brasil. Das 605 fichas registradas, 372 permanecem em aberto, e das 233 concluídas, 90 foram inconclusivas, 51 foram positivas para diagnóstico de um EIM, 70 com diagnóstico não metabólico e 22 foram somente para obter informações ou pesquisa. Entre os diagnósticos de EIM, 29,5% são Acidúrias Orgânicas, 25,5% Aminoacidopatias, 9,8% Doenças do Ciclo da Uréia, e 9,8% são Doenças Lisossômicas de Depósito. Considerando ainda escassa a informação sobre EIM no Brasil, o SIEM tem se mostrado uma importante ferramenta aos profissionais da saúde que necessitam de auxílio para o diagnóstico e manejo dessas patologias, contribuindo para

um desfecho favorável de muitos casos graves. Além disso, o SIEM vem possibilitando um mapeamento nacional dos EIM.