

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO- 2019 2020

Coordenador: ROBERTO GIUGLIANI

Introdução: O Serviço de Informações Sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM) é um serviço gratuito que presta suporte aos profissionais da área da saúde, auxiliando no diagnóstico e manejo adequado de pacientes com suspeita ou diagnóstico de EIM. Erros metabólicos são patologias graves e de difícil reconhecimento. A maioria do EIM são tratáveis, contudo, para um melhor desfecho, o diagnóstico deve ser precoce. O SIEM, desde a sua fundação, em outubro de 2001, vem coletando dados clínicos e epidemiológicos sobre EIM no país, contribuindo também para a melhor compreensão dessas desordens. O serviço funciona de segunda a sexta-feira, contando com o apoio financeiro da Universidade Federal do Rio Grande do Sul por meio de bolsas de extensão que mantém bolsistas em plantões e permanente aprendizado sobre EIM.

Objetivos: Divulgar os resultados obtidos pelo SIEM no período de outubro de 2001 a julho de 2019. **Método:** Estudo transversal com levantamento de dados do EpiData. **Resultados:** De outubro de 2001 a julho de 2019, foram 3867 registros: 67,20% provenientes das regiões sul e sudeste, 25,47% do nordeste e 5,87% do norte e centro-oeste do país, 0,59 são estrangeiros e 0,87% não foram informados. Em relação aos consulentes, 90,19% buscaram apoio para diagnóstico e conduta inicial, 3,90% buscaram por auxílio à conduta com diagnóstico já estabelecido, 5,37% desejavam informações sobre EIM e 0,54% para outros apoios. Em 35,24% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, geneticistas (21,02%), neuropediatras (21,54%) e 22,2% por outros profissionais da saúde. Excluindo-se as solicitações de informações, 10,05% dos casos foram diagnosticados como Doença Metabólica Hereditária, 17,60% como patologias de origens não metabólicas, 30,85% a investigação foi incompleta sem diagnóstico estabelecido, 29,16% permanecem em investigação e os demais casos houve perda de contato com o médico (12,34%). Dos 368 casos com diagnóstico de EIM, 40,48% são deficiências do metabolismo dos aminoácidos e peptídeos, 17,93% doenças do metabolismo lisossomal, 11,68% doenças do metabolismo energético, 6,25% doenças do metabolismo dos ácidos graxos e cetonas, 10,86% doenças do metabolismo dos carboidratos, 4,89% doenças do metabolismo peroxissomal e 7,91% correspondem a outros diagnósticos de doenças metabólicas.

Conclusão: O SIEM vem auxiliando há 18 anos profissionais da saúde no diagnóstico e manejo de doenças metabólicas hereditárias raras. Infelizmente ainda temos uma grande parcela de casos

inconclusivos devido às dificuldades em realização de exames, centralizados em regiões específicas como sul e centro-oeste do Brasil. Além disso, o SIEM tem contribuído para a divulgação de informações sobre os EIM no Brasil.