

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM)

Coordenador Roberto Giugliani

Autores: Alessandra Rohenkol de Souza Cardoso; Amanda Teixeira da Rosa; Ana Paula Gravina Azevedo; Cláudio Magalhães Dacier Lobato; Luísa Di Santo D'Andréa; Filippo Vairo; Cristina Netto; Lilia Refosco; Maria Teresa Sanseverino; Roberto Giugliani; Carolina Fischinger Moura de Souza

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são patologias graves, frequentes e de difícil diagnóstico, seus sintomas iniciais geralmente se manifestam em neonatos e crianças, sendo imprescindível o estabelecimento de um diagnóstico precoce para um adequado manejo do quadro clínico desses pacientes. O SIEM é um serviço gratuito que auxilia profissionais da área da saúde envolvidos no atendimento de pacientes com suspeita/diagnóstico de EIM. Este trabalho tem por objetivo divulgar os resultados obtidos pelo serviço no período de outubro de 2001 a julho de 2016. A coleta de dados foi realizada por meio dos bancos de dados. De um total de 3115 casos registrados, 1958 (62,8%) foram provenientes das regiões Sul e Sudeste do Brasil. 74,22% dos profissionais que procuraram o serviço buscavam apoio para diagnóstico e conduta inicial e em 6,43% dos casos a busca foi por informações e bibliografia sobre EIM. Em 38,85% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, seguidos por geneticistas (19,14%), neuropediatras (15,3%) e outros profissionais (26,7%). Em relação aos pacientes, 72,5% apresentaram sintomas até um ano de vida. Dos 3115 casos registrados no SIEM, 68,8% tiveram investigação concluída. Excluindo-se registros destinados a solicitação de informações, (15,9%) foram diagnosticados como EIM, (38,4%) não metabólicos, (23,5%) inconclusivos e em 22,2% dos casos houve perda de contato entre o consultante e o paciente. Dos casos com diagnóstico de EIM, 19,3% são acidemias orgânicas, 16,7% aminoacidopatias, 16,5% doenças do metabolismo lisossomal, 13,7% doenças do metabolismo energético, 8,5% doenças do metabolismo dos carboidratos, 6,4% defeitos do ciclo da ureia e 18,9 % de outras categorias. Apesar do conhecimento sobre EIM estar aumentando progressivamente, os profissionais da área da saúde ainda encontram grande dificuldade para identificação precoce dos casos e estabelecimento do tratamento adequado em tempo hábil. A divulgação de informações sobre EIM é de extrema importância para melhor orientação dos profissionais envolvidos no cuidado de pacientes com doenças genéticas. O SIEM vem auxiliando estes profissionais a estabelecer um diagnóstico precoce e um manejo adequado destas patologias, além de contribuir para a divulgação de informações sobre os EIM.