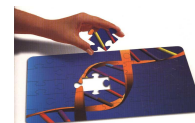


SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM- 0800.5102858). RESULTADOS DE 9 ANOS E 10 MESES DE UM SERVIÇO GRATUITO PIONEIRO NO BRASIL.

Serviço de Genética Médica / Hospital de Clínicas de Porto Alegre / RS – Brasil

siem@ufrgs.br

Barba ML; Nalin T; Herber S; Netto CB; Sanseverino MT; Rocha AC; Dornelles T; Rafaelli C; Giuliani R; Souza CFM



O QUE É O SIEM? É um serviço pioneiro no Brasil e na América do Sul que auxilia profissionais da área da saúde no manejo de pacientes com suspeita ou diagnóstico de um Erro Inato do Metabolismo (EIM).

RESULTADOS OBTIDOS DE OUTUBRO DE 2001 A JULHO DE 2011

1914 REGISTROS:

138 INFORMAÇÕES (7,2%)

1776 CASOS COM SUSPEITA DE EIM

438 ABERTOS (24,6%)

1338 FECHADOS (75,4%)

Figura 1 – Casos Concluídos

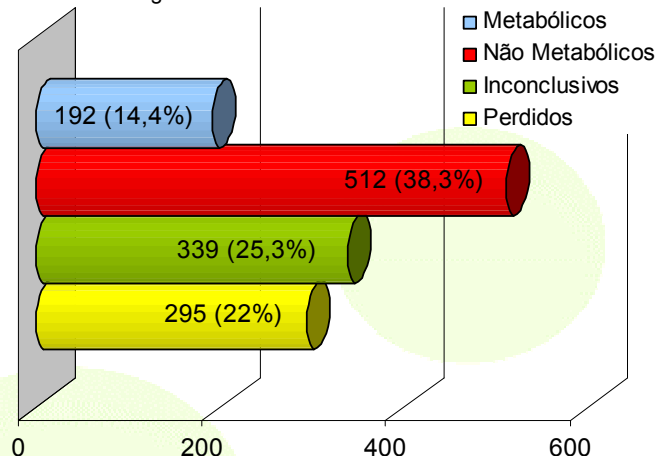


Figura 3 – Origem do Contato

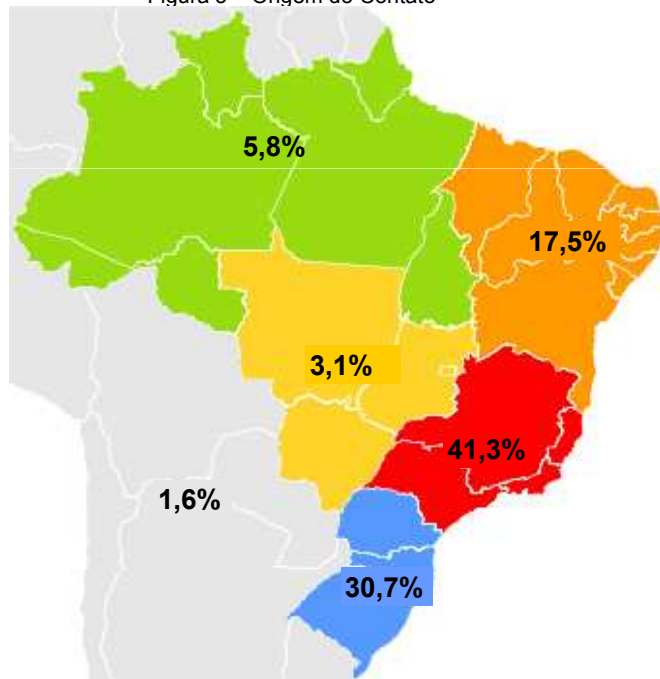
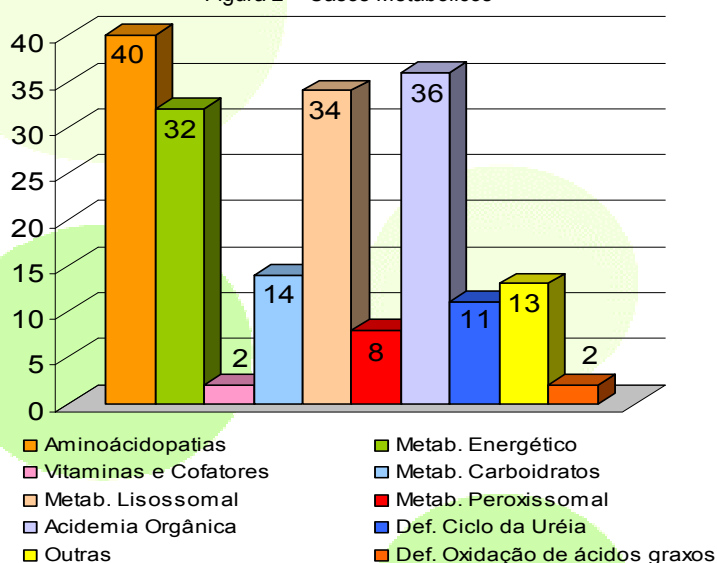


Figura 2 – Casos Metabólicos



CONCLUSÕES

- ✓ As informações quanto ao numero de casos com diagnóstico metabólico estão de acordo com a literatura quando investiga-se grupos de risco.
- ✓ Acreditamos que este projeto esteja colaborando para o maior esclarecimento sobre Erros Inatos do Metabolismo, entre as mais diversas especialidades médicas, possibilitando diagnóstico e tratamentos mais precoces e adequados.
- ✓ O SIEM tem proporcionado apoio aos profissionais que estão distantes de centros de referência, contribuindo para melhorar o desfecho clínico dos pacientes em muitas situações.
- ✓ Foi observada uma maior frequência de defeitos dos ácidos orgânicos e aminoacidopatias, compatível com os dados da literatura nacional e internacional.
- ✓ Os dados obtidos ainda são preliminares quanto a possibilidade de identificar regiões brasileiras com maior risco para doenças metabólicas. A incidência de um maior numero de casos da região sul e sudeste ocorre devido a densidade e maior numero de serviços especializados em doenças metabólicas e um possível maior esclarecimentos sobre EIM dos profissionais da saúde dessas localidades.