

RESUMO: O SIEM é um serviço gratuito que auxilia profissionais da área da saúde envolvidos no atendimento de pacientes com suspeita ou diagnóstico de EIM. O SIEM funciona desde 2001 com plantões diários (segunda a sexta-feira), com auxílio do projeto de extensão que mantém bolsistas em plantão e permanente treinamento e formação em Erros Inatos do Metabolismo. O levantamento de dados é realizado no *EpiData*. De outubro de 2001 até abril de 2017, foram 3347 registros, 63% provenientes das regiões sul e sudeste do Brasil, 25% da região nordeste e 12% das regiões norte e centro-oeste do país. Em relação aos profissionais consulentes que procuraram o serviço, 85,4% buscavam apoio para diagnóstico e conduta inicial e 5% buscavam por informações sobre EIM. Em 34,6% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, seguidos por geneticistas (18,7%) e neuropediatras (18,1%) e 28,6% por outros profissionais da saúde. Excluindo-se as solicitações de informações, 15,4% foram diagnosticados como sendo uma Doença Metabólica Hereditária (EIM), 36,5% como patologias de origens não metabólicas, 24,6% apresentaram investigação completa sem diagnóstico estabelecido e em 23,2% dos casos houve perda de contato com o consulente. Dos 263 casos com diagnóstico de EIM, 27% são deficiências do metabolismo dos aminoácidos e peptídeos, 24% doenças do metabolismo lisossomal, 18% doenças do metabolismo energético, 13% doença do metabolismo dos ácidos graxos, 12% doenças do metabolismo dos carboidratos, 7% doença do metabolismo peroxissomal. Os erros inatos do metabolismo (EIM) são patologias graves, frequentes e de difícil reconhecimento. Seus sintomas iniciais geralmente se manifestam em neonatos e crianças, sendo importante o diagnóstico precoce para um adequado manejo do quadro clínico desses pacientes. Apesar do conhecimento sobre EIM estar aumentando, os profissionais da saúde ainda encontram dificuldade na identificação precoce dos casos e estabelecimento do tratamento adequado. 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 estabelecerem um diagnóstico precoce e um manejo adequado destas patologias, além de contribuir para a divulgação de informações sobre os EIM.