

## **SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO: EXPERIÊNCIA DE 6 ANOS E 10 MESES DE FUNCIONAMENTO**

Coordenador: ROBERTO GIUGLIANI

Autor: LUIZA BRUSIUS RENCK

O SIEM é um serviço telefônico gratuito, pioneiro no Brasil e América do Sul, que presta informações para médicos e profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e manejo de pacientes com suspeita ou diagnóstico confirmado de um erro inato do metabolismo (EIM). O SIEM tem como um de seus objetivos, otimizar o conhecimento sobre os EIM e o manejo mais adequado possível dos pacientes. Considerando que, no seu conjunto, os EIM são patologias freqüentes, mas pouco conhecidas em nosso meio por apresentarem uma freqüência individual baixa, o diagnóstico e manejo adequados são fundamentais para a saúde e o prognóstico dos afetados, assim como para o aconselhamento genético das famílias. Do período de outubro de 2001 a julho de 2008 foram registrados 1.300 casos. O número de consultas tem aumentado progressivamente com uma média atual de 25 consultas/mês. As ligações registradas foram provenientes das regiões Sudeste (44,5%), Sul (31%), Nordeste (15%), Norte (6,5%) e Centro Oeste (2%) do Brasil e 1% foram casos provenientes do exterior. Em 45% das vezes, o contato foi realizado por pediatras, neonatologistas ou neuropediatras. Em nossa amostra, 64% dos pacientes apresentaram o início dos sintomas até 1 ano de idade. A maioria dos profissionais (82%) procuraram o SIEM para apoio ao diagnóstico e/ou manejo inicial, 10% para obter informação e pesquisa sobre EIM, e 8% para apoio para decisão sobre conduta quando já havia um diagnóstico de doença metabólica estabelecido. Dos 1.300 registros, 99 foram informações e 759 casos (59%) tiveram a investigação para EIM concluída, sendo 124 (16,3%) dos casos diagnosticados como EIM, 295 (39%) não metabólicos, 201 (26,4%) inconclusivos e 139 (18,3%) foram perdidos pois o médico perdeu o contato com o paciente, não sendo possível uma conclusão no SIEM. Os dados mostram que há um elevado número de casos suspeitos de EIM sem um diagnóstico conclusivo, provavelmente devido às dificuldades e falhas na investigação. As informações sobre as doenças do grupo de EIM ainda são restritas e o SIEM contribui para uma ampliação destes conhecimentos entre as mais diversas especialidades médicas, propiciando com isto, futuramente, um diagnóstico mais precoce por estes profissionais. Acreditamos que o SIEM proporciona uma forma de investigação mais adequada e o diagnóstico e manejo mais precoces,

evitando as graves seqüelas nos pacientes.