

181

ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM ERROS INATOS DO METABOLISMO ATRAVÉS DO SIEM. *Silvani Herber, Luciana Giugliani, Bianca Knevit*

Costa, Lilia Refosco, Maria Teresa Sanseverino, Cristina Netto, Célio Rafaelli, Carolina Moura de Souza, Roberto Giugliani (orient.) (UFRGS).

Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são doenças graves que afetam especialmente crianças e neonatos, e que, se não devidamente diagnosticadas e tratadas, podem levar o paciente ao óbito ou a seqüelas irreversíveis. Estas doenças são pouco conhecidas pelos profissionais da saúde, por serem doenças pouco prevalentes quando analisadas individualmente, e sem freqüência estabelecida destas no Brasil. O diagnóstico precoce e tratamento eficaz são importantes para o prognóstico e a saúde do paciente. O SIEM é um serviço de informação gratuito que tem como propósito auxiliar profissionais da área da saúde que estão envolvidos com paciente suspeitos de EIM. De Outubro de 2001 a Julho de 2008, o serviço teve 1.300 registros, dos quais 759 (59%) foram concluídos. Desses casos, 124 (16.3%) foram diagnosticados como EIM. Pacientes com acidemias orgânicas e aminoacidopatias foram os mais freqüentes, 26 (21%) e 22 (18%) respectivamente. Os casos diagnosticados como EIM têm uma alta taxa de consangüinidade, 22%, em contraste com a taxa de consangüinidade da população brasileira de 1.2%. A história familiar positiva foi de 23% e foi verificado que em 65% dos casos os sintomas iniciam até o primeiro ano de vida, sendo os sintomas mais freqüentes retardo do desenvolvimento neuropsicomotor (45%), convulsões (39%) e hipotonia (36%). Dessa amostra, 21 casos (17%) dos pacientes evoluíram a óbito, o que demonstra a alta taxa de mortalidade dessas doenças. Acreditamos que nosso projeto esteja colaborando para o maior esclarecimento entre as mais diversas especialidades médicas, possibilitando diagnóstico e tratamentos mais precoces e adequados. O SIEM proporciona apoio aos profissionais que estão distantes de centros de referência contribuindo para melhorar o desfecho clínico dos pacientes em muitas situações. (Fapergs).