

**SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM- 0800.5102858): DADOS EPIDEMIOLÓGICOS DE 10 ANOS DE FUNCIONAMENTO**

Ana Carolina Monteiro da Rocha, Thayane Martins Dornelles, Nathalia Longoni, Silvani Herber, Carolina Fischinger Moura de Souza, Cristina Brinckmann Oliveira Netto, Maria Teresa Vieira Sanseverino, Roberto Giugliani, Lilia Farret Refosco, Celio Luiz Rafaelli

O SIEM é um serviço telefônico gratuito, que presta informações para médicos e profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e manejo de pacientes com erros inatos do metabolismo (EIM) em suspeita ou já diagnosticado. Considerando que, no seu conjunto os EIM são patologias freqüentes, mas pouco conhecidas em nosso meio, o diagnóstico e manejo adequados são fundamentais para a saúde e o prognóstico dos afetados. Entre Outubro de 2001 a Março de 2012 foram realizados 2077 registros, sendo que, em 54,5% das vezes o contato foi realizado por pediatras/neonatólogos ou neuropediatras. Em 72% dos registros as ligações foram provenientes das regiões Sul e Sudeste do Brasil. Em 89,4% dos registros o profissional procurava apoio para diagnóstico e manejo inicial do caso, sem uma condição estabelecida. O follow up foi realizado em 1347 (70%) casos, tendo sido encontrado 212 (15,7%) confirmações de EIM. Contudo, 326 (24,2%) foram inconclusivos e em 293 (21,8%) o seguimento do paciente foi perdido pelo consulente. As principais patologias detectadas foram: aminoacidopatias (20,8%), acidemias orgânicas (18,4%), e distúrbios do metabolismo energético (17,6%). Os resultados demonstram que ainda há uma dificuldade na conclusão diagnóstica visto que há poucos centros especializados em diagnóstico genético laboratorial no Brasil. Acreditamos na importância do SIEM em promover uma forma de investigação racional evoluindo para a possibilidade de detecção e manejo de EIM.