

O SIEM é um serviço telefônico gratuito, 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). 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, assim como para o aconselhamento genético das famílias. No período de Outubro de 2001 a Abril de 2010 foram realizados 1700 registros. Em 75,4% dos registros as ligações foram provenientes da região Sul e Sudeste do Brasil. Em 54,3% das vezes, o contato foi realizado por pediatras, neonatologistas ou neuropediatras. Na maioria das vezes (95%), o profissional procura apoio para diagnóstico e/ou manejo inicial do paciente. Dos 1700 registros, 128 foram informações e 1120 (71,2%) casos tiveram a investigação para EIM concluída, sendo destes 163 (14,6%) casos de EIM, 432 (38,6%) não EIM, 281 (25%) inconclusivos, e 244 (21,8%) foram perdidos. Os dados mostram um elevado número de casos suspeitos de EIM sem um diagnóstico conclusivo, provavelmente devido às dificuldades e falhas na investigação. Acreditamos na importância do nosso serviço para proporcionar uma forma de investigação racional e o diagnóstico e manejo mais precoce, evitando as graves seqüelas nos pacientes.