

29796

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM): RESULTADOS DE 11 ANOS DE FUNCIONAMENTO

Nathalia Longoni, Emely Siqueira da Silva, Taina Vianna Pellini, Cristina Brinckmann Oliveira Netto, Maria Teresa Vieira Sanseverino, Lilia Farret Refosco, Celio Luiz Rafaelli, Roberto Giugliani, Carolina Fischinger Moura de Souza, Filippo Pinto e Vairo

O SIEM é um serviço gratuito de informação via telefone e internet que fornece informações para profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e cuidados aos pacientes com suspeita ou diagnóstico confirmado de um erro inato do metabolismo. Os EIM são patologias graves, cujos sintomas iniciam geralmente no neonato e na criança e são frequentes e pouco conhecidos e diagnosticados em nosso meio, portanto o manejo e diagnóstico adequado são fundamentais para a saúde e prognóstico dos afetados e também para o aconselhamento genético das famílias. O objetivo deste trabalho é divulgar os resultados obtidos pelo serviço no período de outubro de 2001 a abril de 2013. A coleta de dados foi feita por meio dos bancos de dados Access e Excell. Os resultados foram os seguintes: de um total de 2346 casos registrados, 1581 (67,3%) foram provenientes das regiões Sul e Sudeste do Brasil. Em 31,7% dos casos o contato foi realizado por pediatras, seguidos de geneticistas (19,0%), neuropediatras (14,5%), neonatologistas (7,5%) e outros profissionais (27,3%). A maioria desses profissionais procurou o serviço buscando apoio ao diagnóstico e/ou conduta inicial (88,0%) e em 6,4% dos casos a busca foi por informações e pesquisa sobre EIM. Em relação aos pacientes, 67,8% apresentaram sintomas até um ano de vida. Excluindo-se 157 registros destinados a informações gerais sobre EIM, 1417 dos casos registrados no SIEM tiveram investigação para EIM concluída. Dos 1417 casos, 223 (15,7%) são EIM, 546 (38,5%) não metabólicos, 343 (24,2%) inconclusivos e em 305 (21,6%) casos houve perda de contato entre o consulente e o paciente. Dos 223 casos com diagnóstico de EIM, 20,8% foram aminoacidopatias, 18,4% acidemias orgânicas, 17,6% doenças do metabolismo energético, 16,5% doenças do metabolismo lisossomal, 7,6% doenças do metabolismo dos carboidratos, 5,3% defeitos do ciclo da ureia, 4,5% doenças do metabolismo dos peroxissomos e outras categorias (4,3%). O elevado número de casos com diagnóstico inconclusivo demonstra possíveis dificuldades e falhas na investigação. Acreditamos na importância do SIEM para orientar os profissionais na investigação desses casos até o seu desfecho, bem como no manejo após o diagnóstico estabelecido. Projeto nº: 03-032, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.