

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO: ANÁLISE DE UM SERVIÇO PIONEIRO NO BRASIL. . Brustolin S , Souza CF , Refosco L , Pires R , Giugliani R . Genética Médica . HCPA.

O Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM) é um call free pioneiro no Brasil e na América Latina, implantado em outubro de 2001 em Porto Alegre, no sul do Brasil, com o objetivo de fornecer suporte aos profissionais da área da saúde envolvidos com o diagnóstico e manejo de pacientes com suspeita de apresentar uma doença metabólica. O objetivo do presente estudo foi analisar as características demográficas e clínicas relacionadas com as consultas atendidas neste serviço em seus primeiros dois anos e meio de funcionamento, buscando identificar o perfil dos profissionais que buscam esse tipo de serviço e dos casos que são objeto de consulta. Como resultados mais relevantes nas 376 consultas avaliadas verificamos que na maior parte das vezes a suspeita de uma doença metabólica está associado à sintomatologia neurológica, a um início precoce dos sintomas e a uma tendência à presença de consangüinidade. Nessa amostra tivemos 47 (12,5%) casos com diagnóstico de EIM com predomínio de acidúrias orgânicas e aminoacidopatias. Serviços como este podem prestar apoio a profissionais da área da saúde, provavelmente àqueles que estão distantes de centros de referência, podendo contribuir para o melhor diagnóstico e manejo de EIM mudando para melhor o desfecho clínico dos pacientes em muitas situações.