

P 3612**Serviço de informações sobre erros inato do metabolismo - SIEM**

Amanda Teixeira da Rosa, Luísa Di Santo D'Andrea, Cláudio Magalhães Dacier Lobato, Alessandra Rohenkol de Souza Cardoso, Celio Luiz Rafaelli, Maria Teresa Vieira Sanseverino, Filippo Pinto e Vairo, Karyn Jordão, Roberto Giugliani, Carolina Fischinger Moura de Souza

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são patologias graves, frequentes e de difícil reconhecimento, seus sintomas iniciais geralmente se manifestam em neonatos e crianças, sendo imprescindível o estabelecimento de um diagnóstico precoce para um adequado manejo do quadro clínico desses pacientes. O SIEM é um serviço gratuito que auxilia profissionais da área da saúde envolvidos no atendimento de pacientes com suspeita ou diagnóstico de EIM. Este trabalho tem como objetivo divulgar os resultados obtidos pelo serviço no período de outubro de 2001 a junho de 2015. A coleta de dados foi realizada através do banco de dados mantido pelo serviço. De um total de 2785 casos registrados, 68,8% foram provenientes das regiões sul e sudeste do Brasil e 21% da região nordeste, o restante dos registros (10,2%) tem origem nas regiões norte e centro-oeste do país. Sobre os profissionais que procuraram o serviço, 92,1% buscavam apoio para diagnóstico e conduta inicial e em 5,9% dos casos a busca foi por informações e bibliografia sobre EIM. Em 38,7% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, seguidos por geneticistas (19,2%) e neuropediatras (17,9%). Em relação aos pacientes, 67,8% apresentaram sintomas até um ano de vida. Do total de casos registrados no SIEM 44,3% tiveram investigação concluída. Excluindo-se os registros destinados a solicitação de informações, apenas 8,8% foram diagnosticados com EIM, 21,2% com patologias de origens não metabólicas, 14,1% tiveram investigação incompleta sem diagnóstico. Dos 238 casos com diagnóstico de EIM, 41,7% defeitos do metabolismo de ácidos graxos, 14,2% Defeitos do metabolismo lisossomal, 12,6% defeitos do metabolismo energético, 8,4% doenças do metabolismo dos carboidratos, 3,36% defeitos do metabolismo peroxissomal e 19,74% de outras categorias. Apesar do conhecimento sobre EIM estar aumentando progressivamente, os profissionais da área da saúde ainda encontram grande dificuldade para identificação precoce dos casos e estabelecimento do tratamento adequado em tempo hábil. A divulgação de informações sobre EIM é de extrema importância para melhor orientação dos profissionais envolvidos no cuidado de pacientes com doenças genéticas. O SIEM vem auxiliando estes profissionais a estabelecer um diagnóstico precoce e um manejo adequado destas patologias, além de contribuir para a divulgação de informações sobre os EIM. Palavras-chaves: Erros inatos do metabolismo, doenças metabólicas hereditárias. Projeto 25369