

811**SERVIÇO DE INFORMAÇÃO SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO - SIEM**

Luísa Di Santo D'Andréa, Emely Siqueira, Amanda Teixeira, Taina Pellini, Filippo Vairo, Cristina Netto, Lilia Refosco, Maria Teresa Sanseverino, 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 diagnóstico, 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/diagnóstico de EIM. Este trabalho tem por objetivo divulgar os resultados obtidos pelo serviço no período de outubro de 2001 a maio de 2014. A coleta de dados foi realizada por meio dos bancos de dados Access e Excell. De um total de 2536 casos registrados, 1757 (69,3%) foram provenientes das regiões Sul e Sudeste do Brasil. 74,22% dos profissionais que procuraram o serviço buscavam apoio para diagnóstico e conduta inicial e em 6,43% dos casos a busca foi por informações e bibliografia sobre EIM. Em 38,85% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, seguidos por geneticistas (19,14%), neuropediatras (15,3%) e outros profissionais (26,7%). Em relação aos pacientes, 72,5% apresentaram sintomas até um ano de vida. Dos 2536 casos registrados no SIEM, 1645 (64,8%) tiveram investigação concluída. Excluindo-se 172 registros destinados a solicitação de informações, 233 (15,9%) foram diagnosticados como EIM, 565 (38,4%) não metabólicos, 347 (23,5%) inconclusivos e em 328 (22,2%) dos casos houve perda de contato entre o consultante e o paciente. Dos 233 casos com diagnóstico de EIM, 19,3% são acidemias orgânicas, 16,7% aminoacidopatias, 16,5% doenças do metabolismo lisossomal, 13,7% doenças do metabolismo energético, 8,5% doenças do metabolismo dos carboidratos, 6,4% defeitos do ciclo da ureia e 18,9% 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. Palavra-chave: Erros Inatos; Genética; Serviço de Informações. Projeto 3032