

O SIEM é um serviço de informação gratuito que auxilia profissionais de saúde a estabelecer diagnósticos e manejos adequados a pacientes com suspeita de Erro Inato do Metabolismo (EIM). Os EIM são patologias de difícil diagnóstico. Há pouco conhecimento profissional na área. Seus sintomas geralmente se manifestam em neonatos e crianças. Apresentamos os resultados obtidos entre outubro de 2001 a abril de 2013. Houve um total de 2346 casos registrados. Em 31,7% dos casos o contato foi realizado por pediatras, geneticistas (19,0%), neuropediatras (14,5%). Em 64,7% dos casos registrados tiveram investigação para EIM concluída. Dos 1417 casos, 223 são EIM. Dos 223 casos com diagnóstico de EIM, 20,8% foram aminoacidopatias, 17,6% doenças do metabolismo e 5,3% defeito do ciclo da uréia. Acreditamos na importância do SIEM para melhor orientação dos profissionais e na divulgação de informações sobre erros inatos do metabolismo.