

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM)

Roberto Giugliani; Cláudio Magalhães Dacier Lobato; Laysla Silva; Luísa Di Santo D'Andréa; Amanda Teixeira da Rosa; Alessandra Rohenkol de Souza Cardoso; Filippo Vairo; Cristina Netto; Lília Farret Refosco; Maria Teresa Sanseverino; Roberto Giugliani; Carolina Fischinger Moura de Souza

O SIEM é um serviço gratuito de informação via telefone e internet que auxilia profissionais da área da saúde a estabelecer diagnósticos e manejos adequados em pacientes com suspeita de Erro Inato do Metabolismo (EIM) além de fornecer informações sobre os EIM para profissionais e acadêmicos desta área. Representando cerca de 10% de todas as doenças genéticas, os EIM abarcam cerca de 500 distúrbios que, isoladamente, apresentam incidência reduzida, na ordem de 1:12000 a 1:125000 nascidos vivos, mas quando tomados como um grupo, expressam frequência de 1:5000 nascidos vivos. O conhecimento sobre EIM aumenta progressivamente, contudo, devido a heterogeneidade dessas condições, a identificação precoce dos casos e estabelecimento do tratamento adequado em tempo hábil ainda é um desafio para os profissionais envolvidos no atendimento de pacientes com suspeita/diagnóstico desses distúrbios metabólicos, o que torna a prestação de consultoria especializada em EIM ferramenta de grande utilidade para um prognóstico satisfatório para esses pacientes. Ao entrar em contato com o SIEM, o consultante recebe uma resposta sobre o caso registrado ou a informação solicitada em até 48 horas, estando o Serviço disponível para consultoria, que vai além do estabelecimento do diagnóstico, pois também auxilia no manejo adequado pós-diagnóstico incluindo instruções sobre manejo terapêutico e/ou dietético. De 3 a 6 meses após a primeira resposta e não havendo retorno sobre o caso solicitado, o SIEM retoma contato com o consultante para registro próprio e levantamento de dados que ajudem a estabelecer estatísticas relevantes sobre o quadro de EIM no Brasil. De Outubro de 2001 a Maio de 2015, foram registrados 2749 casos no SIEM cujas transcrição e coleta de informações foram realizadas por meio dos bancos de dados Access e Excel, estando o Serviço atualmente em fase de transição desses bancos para uma plataforma própria que permitirá mais eficácia no levantamento de dados. Os consultantes em sua maioria são procedentes das regiões Sul e Sudeste (75%) e entram em contato principalmente para diagnóstico e conduta inicial sem diagnóstico estabelecido (74%) em pacientes que, em 72,5% dos casos, apresentam sintomas em até um ano de vida. Dos casos registrados no SIEM no período supracitado, 1803 (65,5%) tiveram investigação concluída; dentre estes, 578 (32%) se tratavam de algum EIM, 358 (20%) foram fechados como não-EIM (não metabólico, ou seja, se tratavam de distúrbios de outra natureza), 686 (38%) tiveram investigação sem diagnóstico estabelecido, por perda de contato com consultante/paciente ou por investigação inconclusiva, e 181 (10%) foram casos em busca de informação sobre diferentes EIM (isolados ou em grupo). Percebe-se, então, que a divulgação de informações sobre EIM é de extrema importância para melhor orientação dos profissionais e acadêmicos e que o SIEM vem auxiliando os profissionais a estabelecerem um diagnóstico precoce e um manejo adequado destas patologias.

Descritores: SIEM, Serviço de Informação, Erro Inato, EIM