

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO: RESULTADOS DE 9 ANOS 10 MESES DE UM PROJETO GRATUITO

Coordenador: ROBERTO GIUGLIANI

O SIEM é um serviço telefônico gratuito, que presta informações para médicos e profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e manejo de pacientes com suspeita/diagnóstico de um erro inato do metabolismo (EIM). O diagnóstico e manejo adequados dos EIM são fundamentais para a saúde e o prognóstico dos afetados, assim como para o aconselhamento genético. Os resultados entre outubro de 2001 a maio de 2011 foram os seguintes: De um total de 1940 registros, 72% o contato foi proveniente da região Sul e Sudeste do Brasil. Em 56% das vezes o contato foi realizado por pediatras/neonatólogos ou neuropediatras e, em 88,7% dos registros o profissional procurava apoio para diagnóstico e manejo inicial do caso. Excluindo-se 7,1% dos registros destinados a informações gerais sobre EIM, um total de 71% dos casos tiveram a investigação para EIM concluída após seguimento. Dos casos concluídos, 15,3% foram EIM, 38,6% não EIM, 24,8% inconclusivos, e 21,3% foram perdidos. Entre os casos de EIM: 20,6% foram aminoacidopatias, 19% acidemias orgânicas, 17,3% doença de depósito lisossômico, 43,1% outras etiologias metabólicas. Entre os casos metabólicos, evidenciou-se uma alta taxa (19,25%) de consanguinidade, óbito precoce (17,64%), recorrência familiar positiva (26,73%). Os sintomas mais frequentes apresentados pelos pacientes foram RDNPM (42,8%); convulsões (37,5%) e hipotonia (37,5%). Os resultados demonstram que ainda há uma dificuldade na conclusão diagnóstica visto que há poucos centros especializados em diagnóstico genético laboratorial no Brasil. Acreditamos na importância do SIEM em promover uma forma de investigação racional evoluindo para a possibilidade de diagnóstico e manejo mais precoce, evitando as graves seqüelas associadas a estas patologias.