

eP2296

Resultados de 15 anos de um serviço gratuito para informações e suporte em erros inatos do metabolismo

Ana Paula Gravina Azevedo, Alessandra Rohenkol de Souza Cardoso, Amanda Teixeira Rosa, Cláudio Magalhães Dacier Lobato, Luísa Di Santo D'Andréa, Lília Farret Refosco, Roberto Giugliani, Carolina Fischinger Moura de Souza, Karyn Koladicz - HCPA

Introdução: O SIEM é um serviço gratuito que auxilia profissionais da área da saúde envolvidos no atendimento de pacientes com suspeita ou diagnóstico de EIM. Objetivos: Este trabalho tem por objetivo divulgar os resultados obtidos pelo Serviço de Informações Sobre Erros Inatos do Metabolismo no período de outubro de 2001 a abril de 2017. Método: Estudo transversal com levantamento de dados EpiData. Resultados: De outubro de 2001 até abril de 2017, foram 3347 registros, 63% provenientes das regiões sul e sudeste do Brasil, 25% da região nordeste e 12% das regiões norte e centro-oeste do país. Em relação aos profissionais consulentes que procuraram o serviço, 85,4% buscavam apoio para diagnóstico e conduta inicial e 5% buscavam por informações sobre EIM. Em 34,6% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, seguidos por geneticistas (18,7%) e neuropediatras (18,1%) e 28,6% por outros profissionais da saúde. Excluindo-se as solicitações de informações, 15,4% foram diagnosticados como sendo uma Doença Metabólica Hereditária (EIM), 36,5% como patologias de origens não metabólicas, 24,6% apresentaram investigação completa sem diagnóstico estabelecido e em 23,2% dos casos houve perda de contato com o consulente. Dos 263 casos com diagnóstico de EIM, 27% são deficiências do metabolismo dos aminoácidos e peptídeos, 24% doenças do metabolismo lisossomal, 18% doenças do metabolismo energético, 13% doença do metabolismo dos ácidos graxos, 12% doenças do metabolismo dos carboidratos, 7% doença do metabolismo peroxissomal. Conclusão: 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 importante o diagnóstico precoce para um manejo adequado do quadro clínico desses pacientes. Apesar do conhecimento sobre EIM estar aumentando, os profissionais da saúde ainda encontram dificuldade na identificação precoce dos casos e estabelecimento de uma terapêutica apropriada. 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 estabelecerem um diagnóstico e um manejo precoce, além de contribuir para a divulgação de informações sobre os EIM. Palavras-chaves: doenças genéticas, erros inatos