

RESUMO SALÃO DE EXTENSÃO

Divulgação dos resultados de 18 anos de um Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo

Introdução: O Serviço de Informações Sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM) é um serviço gratuito que presta suporte aos profissionais da área da saúde, auxiliando no diagnóstico e manejo adequado de pacientes com suspeita ou diagnóstico de EIM. Erros metabólicos são patologias graves e de difícil reconhecimento. A maioria do EIM são tratáveis, contudo, para um melhor desfecho, o diagnóstico deve ser precoce. O SIEM, desde a sua fundação, em outubro de 2001, vem coletando dados clínicos e epidemiológicos sobre EIM no país, contribuindo também para a melhor compreensão dessas desordens. O serviço funciona de segunda a sexta-feira, contando com o apoio financeiro da Universidade Federal do Rio Grande do Sul por meio de bolsas de extensão que mantém bolsistas em plantões e permanente aprendizado sobre EIM. **Objetivos:** Divulgar os resultados obtidos pelo SIEM no período de outubro de 2001 a julho de 2020. **Método:** Estudo transversal com levantamento de dados do *EpiData*. **Resultados:** De outubro de 2001 a julho de 2020, foram 4070 registros: 27% provenientes da região sul e 40% da região sudeste; 25,5% do nordeste e 3,34% do norte; 2,56% são de origem do centro-oeste do país, 0,60 são estrangeiros e 1% não foram informados. Em relação aos consulentes, 90,41% buscaram apoio para diagnóstico e conduta inicial, 3,80% buscaram por auxílio à conduta com diagnóstico já estabelecido, 5,13% desejavam informações sobre EIM e 0,66% para outros apoios. Em 35,42% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, geneticistas (20,50%), neuropediatras (21,71%) e 22,37% por outros profissionais da saúde. Excluindo-se as solicitações de informações, 9,63% dos casos foram diagnosticados como Doença Metabólica Hereditária, 16,8% como patologias de origens não metabólicas, 29,3% a investigação foi incompleta sem diagnóstico estabelecido, 30,66% permanecem em investigação e os demais casos houve perda de contato com o médico (13,61%). Dos 372 casos com diagnóstico de EIM, 40,32% são deficiências do metabolismo dos aminoácidos e peptídeos, 18% doenças do metabolismo lisossomal, 11,56% doenças do metabolismo energético, 6,45% doenças do metabolismo dos ácidos graxos e cetonas, 10,75% doenças do metabolismo dos carboidratos, 5,10% doenças do metabolismo peroxissomal e 7,82% correspondem a outros diagnósticos de doenças metabólicas. **Conclusão:** O SIEM vem auxiliando há 18 anos profissionais da saúde no diagnóstico e manejo de doenças metabólicas hereditárias raras. Infelizmente ainda temos uma grande parcela de casos inconclusivos devido às dificuldades em

realização de exames, centralizados em regiões específicas como sul e centro-oeste do Brasil. Além disso, o SIEM tem contribuído para a divulgação de informações sobre os EIM no Brasil.