

120

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM). RESULTADOS DE 5 ANOS E 8 MESES DE UM SERVIÇO GRATUITO PIONEIRO NO BRASIL. *Cláudio Magalhães Dacier Lobato, Silvani Herber, Luciana Giugliani, Cristina Brinckmann de Oliveira Netto, Maria Teresa Sanseverino, Lilia Refosco, Célio Rafaelli, Carolina Fischinger Moura de Souza, Roberto Giugliani (orient.) (UFRGS).*

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 ou diagnóstico confirmado de um erro inato do metabolismo (EIM). Considerando que, no seu conjunto os EIM são patologias freqüentes, mas pouco conhecidas em nosso meio, o diagnóstico e manejo adequado são fundamentais para a saúde e o prognóstico dos afetados, assim como para o aconselhamento genético das famílias. No período de Outubro de 2001 a Junho de 2007 foram realizados 1070 registros. Em 77% dos registros as ligações foram provenientes da região Sul e Sudeste do Brasil. Em 52% das vezes, o contato foi realizado por pediatras, neonatologistas ou neuropediatras. Na maioria das vezes (85%), o profissional procura apoio para diagnóstico e/ou manejo inicial do paciente. Dos 1070 registros, 646 (66%) tiveram a investigação para EIM concluída, sendo destes 102 (16%) casos de EIM, 238 (37%) não EIM, 181 (28%) inconclusivos, e 125 (19%) foram perdidos. Dos 102 casos com diagnóstico de EIM, 20 casos (19, 6%) eram aminoacidopatias; 22 casos (21, 6%) eram de acidemia orgânica; 16 casos (15, 7%) DLD; 11 casos (10, 8%) doença do metabolismo dos carboidratos; 10 casos (9, 8%) doença do metabolismo energético; 6 casos (5, 9%) doença dos peroxissomos e 16, 6% outras categorias. Os dados mostram um elevado número de casos suspeitos de EIM sem um diagnóstico conclusivo, provavelmente devido às dificuldades e falhas na investigação. Acreditamos na importância do nosso serviço para proporcionar uma forma de investigação racional e o diagnóstico e manejo mais precoce, evitando as graves seqüelas nos pacientes.