
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO – SIEM.

ANA BITTENCOURT DETANICO; CAROLINA SOUZA, SILVIA BRUSTOLIN, ANA CRISTINA PUGA, TAIANA TUBINO, LILIA REFOSCO, RICARDO PIRES, ROBERTO GIUGLIANI.

O SIEM é um serviço telefônico gratuito que tem como principal objetivo servir de suporte para médicos e profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e manejo de pacientes com Erros Inatos do Metabolismo (EIM). Os EIM são cerca de 500 doenças causadas, na sua maioria, por distúrbios que envolvem acúmulo de substratos tóxicos ou a falta de produtos vitais para o funcionamento adequado do organismo. Apesar de, em conjunto, a frequência de EIM ser em torno de 1 para 500 nascidos vivos, muitos pacientes ainda permanecem sub diagnosticados em nosso meio. O SIEM iniciou seu funcionamento em outubro de 2001, com atendimento de 2ª a 6ª feira das 9h às 12h e das 14h às 17h. Do início do seu funcionamento até o presente momento foram registrados 605 fichas. O levantamento de dados demonstrou o seguinte: Em 28,8% dos casos o contato foi realizado por pediatras, seguidos de geneticistas (23,8%), neuropediatras e neurologistas (18%), e outros profissionais da saúde (29,4%). O principal motivo das ligações foi para obter apoio ao diagnóstico (45,1%), apoio ao diagnóstico e conduta inicial (38,7%), somente para conduta (8,6%), e 6,9% para informações e pesquisa. Das 605 fichas registradas, 372 permanecem em aberto, e das 233 concluídas, 90 foram inconclusivas, 51 foram positivas para diagnóstico de um EIM, 70 com diagnóstico não metabólico e 22 foram somente para obter informações ou pesquisa. Entre os diagnósticos de EIM, 29,5% são Acidúrias Orgânicas, 25,5% Aminoacidopatias, 9,8% Doenças do Ciclo da Uréia, e 9,8% são Doenças Lisossômicas de Depósito. Considerando ainda escassa a informação sobre EIM no Brasil, o SIEM tem se mostrado uma importante ferramenta aos profissionais da saúde que necessitam de auxílio para o diagnóstico e manejo dessas patologias, contribuindo para um desfecho favorável de muitos casos graves.