

Código #13187

Título: RESULTADOS DE 15 ANOS DE UM SERVIÇO GRATUITO PARA INFORMAÇÕES E SUPORTE EM ERROS INATOS DO METABOLISMO.

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

Instituição dos Autores: SIEM – Serviço de Informações Sobre Erros Inatos do Metabolismo, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil.

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 dezembro de 2016.

Metodologia:

Estudo transversal com levantamento de dados EpiData.

Resultados:

De outubro de 2001 até dezembro de 2016, foram 3282 registros (casos e informações), 62,8% foram provenientes das regiões sul e sudeste do Brasil e 25,1% da região nordeste, o restante dos registros (12,1%) tem origem nas regiões norte e centro-oeste do país. Em relação aos profissionais consulentes que procuraram o serviço, 86% buscavam apoio para diagnóstico e conduta inicial e 5% buscavam por informações e bibliografia sobre EIM. Em 34,9% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, seguidos por geneticistas (18,8%) e neuropediatras (18,2%). Em relação aos pacientes, 67,9% apresentaram sintomas até um ano de vida. Do total de casos registrados no SIEM 51,8% tiveram investigação concluída. Excluindo-se os registros destinados a solicitação de informações, 15,4% foram diagnosticados como sendo uma Doença Metabólica Hereditária (EIM), 36,6% como patologias de origens não metabólicas, 24,7% apresentaram investigação completa sem diagnóstico estabelecido e em 23,3% dos casos houve perda de contato entre o consulente e o paciente. Dos 261 casos com diagnóstico de EIM, 18,8% são aminoacidopatias, 16,7% doenças do metabolismo lisossomal, 12,5% doenças do metabolismo energético, 8,8% doença do metabolismo dos ácidos graxos, 8,1% doenças do metabolismo dos carboidratos, 5,3% doença do metabolismo peroxissomal e 47,5% de outras categorias.

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 imprescindível o estabelecimento de um diagnóstico precoce para um adequado manejo do quadro clínico desses pacientes. O SIEM é um serviço gratuito que auxilia profissionais da área da saúde envolvidos no atendimento de pacientes com suspeita ou diagnóstico de EIM. Apesar do conhecimento sobre EIM estar aumentando progressivamente, os profissionais da área da saúde ainda encontram grande dificuldade para identificação precoce dos casos e estabelecimento do tratamento adequado em



XXIX CONGRESSO BRASILEIRO
GENÉTICA MÉDICA 2017
Bento Gonçalves | 20 a 23 de junho

Da Pesquisa à Prática Clínica

Fellinievents

tempo hábil. 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 estabelecer um diagnóstico precoce e um manejo adequado destas patologias, além de contribuir para a divulgação de informações sobre os EIM.