



RELATÓRIO DE DUAS DÉCADAS DE ATUAÇÃO DO SERVIÇO BRASILEIRO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO

Mariana Lima Scortegagna^{1,2,3}; Osmar Rachor Toledo dos Santos^{2,3}; Alessandra Rohenkol de Souza Cardoso³; Franciele Barbosa Trapp^{2,3}; Lília Ramos Farret^{3,4}; Fernando Machado da Costa^{2,3}; Roberto Giugliani^{1,2,3,4,6,7,8}; Carolina Fischinger Moura de Souza^{2,3,5,6}

¹Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre - mariana.scortegagna@ufrgs.br; ²Casa dos Raros, Porto Alegre; ³Serviço de Informação sobre Erros Inatos do Metabolismo, Porto Alegre; ⁴Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre; ⁵Serviço de Pesquisa Clínica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre; ⁶Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre; ⁷Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre; ⁸Dasa Genômica, São Paulo

INTRODUÇÃO

O Serviço de Informação sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM), criado em 2001, é uma iniciativa pioneira no Brasil e na América do Sul.

Contando com uma equipe multiprofissional especializada em Erros Inatos do Metabolismo (EIM), o SIEM oferece suporte remoto online (acessível por e-mail e WhatsApp) a profissionais de saúde sobre diagnóstico, manejo geral e tratamento específico em casos de EIM (suspeitos ou diagnosticados).

Embora os EIM, como grupo, sejam relativamente frequentes, eles são pouco reconhecidos por médicos não especialistas, o que atrasa o diagnóstico correto e a introdução das medidas de manejo mais adequadas, impactando os desfechos dos pacientes.

OBJETIVOS E MÉTODOS

Descrever os resultados obtidos pelo SIEM no período de outubro de 2001 a março de 2025, a partir de um estudo transversal com dados coletados utilizando um software próprio.

RESULTADOS

Durante esse período, foram coletados um total de 4.731 registros, com um aumento anual progressivo, apresentando uma média de 20 casos por mês.

Pediatras e neonatologistas representam 36,6% dos profissionais solicitantes, o que reflete o fato de que muitos EIM apresentam manifestações clínicas já no primeiro ano de vida (em nossa coorte, 26,6% dos pacientes iniciaram os sintomas nesse período).

A maioria dos profissionais de saúde (89,7%) buscou orientações sobre diagnóstico e manejo, enquanto 8,5% solicitaram recomendações para seguimento de casos já diagnosticados.

Após a exclusão dos atendimentos realizados apenas para solicitação de informações gerais (n=322) e daqueles relacionados ao manejo de diagnósticos previamente confirmados (n=162), foram selecionados 4.227 casos para análise, sendo que 2.439 deles tiveram a avaliação concluída (Figura 1)

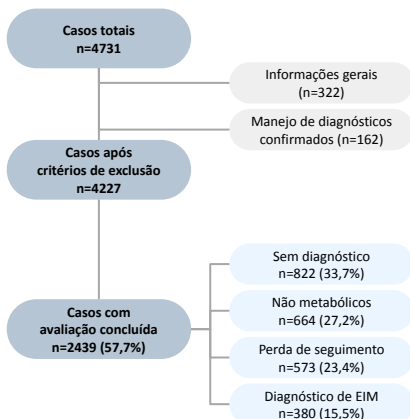


Figura 1. Fluxo dos casos registrados no período de 2001 a 2025.

É importante destacar o número expressivo de casos inconclusivos, que, na maioria das vezes, refletem as dificuldades para a conclusão diagnóstica, principalmente devido à limitação de acesso a exames especializados em doenças metabólicas hereditárias e à restrita quantidade de laboratórios no Brasil que realizam esses exames pelo SUS.

A Figura 2 traz a caracterização dos grupos de EIM que foram diagnosticados através do SIEM.

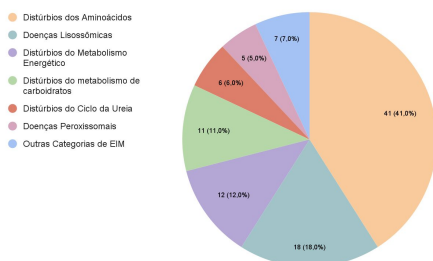


Figura 2. Grupo dos erros inatos do metabolismo diagnosticados (n=380).

CONCLUSÃO

Ao longo das últimas duas décadas, o SIEM tem desempenhado um papel fundamental no suporte gratuito a profissionais de saúde, contribuindo para o reconhecimento dos EIM e oferecendo orientação especializada para o manejo clínico e nutricional.

Além disso, o SIEM tem contribuído de forma significativa para o avanço do conhecimento na área dos EIM, oferecendo suporte assistencial e educativo em um país que enfrenta desafios decorrentes da extensão territorial e da limitada familiaridade de pediatras, neonatologistas e clínicos com essas doenças.

REFERÊNCIAS

