

Genética Humana

CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DOS CASOS COM DIAGNÓSTICO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO ATRAVÉS DO SIEM

Nathalia Longoni, Ana Carolina Monteiro da Rocha, Silvani Herber, Cristina Brinckmann Oliveira Netto, Maria Teresa Vieira Sanseverino, Thayane Martins Dornelles, Lilia Farret Refosco, Celio Luiz Rafaelli, Roberto Giugliani, Carolina Fischinger Moura de Souza

Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são doenças graves cujos sintomas iniciam geralmente no período neonatal e infância. O diagnóstico precoce e tratamento eficaz são importantes para o prognóstico, evitando assim sequelas irreversíveis e o óbito. O SIEM é um serviço de informação telefônico gratuito que auxilia médicos e profissionais da área da saúde no diagnóstico e tratamento dos pacientes com EIM. O objetivo deste estudo foi analisar os casos registrados no SIEM no período de Outubro de 2001 a Março de 2012. A coleta de dados foi realizada por meio dos bancos de dados Excell e Access, onde estão contidos os registros. Neste período, o serviço registrou 2077 casos, dos quais 150 foram informações e 1347 (69,9%) foram seguidos e concluídos. Destes, 212 (15,7%) foram diagnosticados como EIM. Os principais grupos de EIM detectados foram: aminoacidopatias (20,8%), acidemias orgânicas (18,4%) e distúrbios do metabolismo energético (17,6%), seguidos de DLD, doenças do metabolismo dos carboidratos e outros. Identificou-se a consanguinidade em 18,7% dos casos. A recorrência familiar identificada foi de 28,8%. Os sintomas mais frequentes apresentados pelos pacientes foram: RDNPM (41,5%), hipotonia (38,7%) e convulsões (38,2%), seguidos de manifestações gastrointestinais. A taxa de mortalidade foi de 18,4% (39 pacientes). Informações sobre EIM ainda são escassas no Brasil e dados como este podem auxiliar em um futuro planejamento de diagnóstico mais precoce deste grupo de doenças no sentido de diminuir a sua morbimortalidade. A elevada taxa de recorrência familiar demonstra a necessidade de aconselhamento genético das famílias em risco.