

eP1817**Resultados de glicogenose de um serviço gratuito de informações em erros inatos do metabolismo no Brasil**

Claudio Magalhaes Dacier Lobato, Luísa Di Santo D'Andréa, Amanda Teixeira da Rosa, Alessandra Rohenkol de Souza Cardoso, Ana Paula Gravina Azevedo, Lília Farret Refosco, Roberto Giugliani, Carolina Fischinger Moura de Souza - UFRGS

Introdução: O Serviço de Informações Sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM) é um serviço gratuito disponível para profissionais da saúde que dá assistência para o diagnóstico e manejo de doenças genético-metabólicas e que também fornece informações gerais sobre Erros Inatos do Metabolismo (EIM), incluindo as doenças de depósito de glicogênio, ou glicogenoses (GSD); condições que demandam manejo específico e contínuo para um prognóstico satisfatório. **Métodos:** Após contato inicial partindo do profissional da saúde, via e-mail, site ou telefone, é preenchida uma ficha padrão com informações clínicas relevantes incluindo sintomas iniciais e atuais, início dos sintomas, história clínica e familiar, dados do pré e pós natal, exames laboratoriais e de imagem, entre outras informações. A ficha completa é registrada em um banco de dados e analisada por um especialista que irá propor hipóteses de diagnóstico, exames laboratoriais adicionais e, se necessário, manejo emergencial - que pode incluir: prescrição de medicamentos e vitaminas ou mudanças na dieta. A resposta é dada ao consultante em até 48 horas. O caso é acompanhado pelo SIEM até a conclusão da investigação; ou, em alguns casos, após o estabelecimento do diagnóstico, o SIEM oferece assistência contínua para manejo de EIM. **Resultados:** Desde 2001 até a data atual, o SIEM foi contactado 3296 vezes. Em 14 casos, a investigação concluiu com a confirmação do diagnóstico de GSD, destes, 9 (64,3%) tinham uma dieta inadequada para a condição metabólica no momento do primeiro contato, e os principais sintomas reportados incluem hepatomegalia, hipoglicemia, apneia e/ou taquipneia, cardiopatia, entre outros. A maioria, 9 casos (64,3%), se tratava de pacientes com até 1 ano de vida. Dentre os tipos de GSD, 9 (64,3%) casos foram diagnosticados como tipo I, 2 (14,3%) como tipo II e 3 (21,4%) de algum outro tipo. **Conclusão:** Devido ao desafio e à importância de um diagnóstico adequado para o tratamento correto de GSD e outros EIM, o SIEM tem se confirmado como uma ferramenta importante para os profissionais de saúde ao auxiliá-los a proporcionar um melhor prognóstico e qualidade de vida para seus pacientes. **Palavras-chaves:** glicogenose, erros inatos do metabolismo, SIEM