



Trabalhos Científicos

Título: Avaliação Da Prevalência De Erros Inatos Do Metabolismo Em Um Hospital Em Joinville (Sc)

Autores: THAYNA PATACHINI MAIA (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE), BRUNA SCHWAAB (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE), DANIELA DELWING DE LIMA (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE), LETÍCIA OLIVEIRA DOS REIS (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE), JORGE MATHEUS MOREIRA (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE), DÉBORA DELWING DAL MAGRO (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE BLUMENAU - FURB), EDUARDO MANOEL (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE), BRUNA VANZIN (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE)

Resumo: Introdução: Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são distúrbios bioquímicos resultantes da ausência ou anormalidade de uma enzima ou seu cofator, resultando em desvantagens neurológicas em crianças. Objetivo: Analisar a prevalência de EIM em um hospital, em Joinville-SC, através da análise de prontuários eletrônicos, no período de 2012 a 2017. Metodologia: Estudo retrospectivo quantitativo a fim de criar um perfil epidemiológico das doenças metabólicas existentes no local. As informações foram armazenadas no software Microsoft Excel versão 2016, destacando o diagnóstico conforme o CID do EIM e classificação dentre os grupos 1 (distúrbios de síntese ou catabolismo de moléculas complexas), 2 (EIM intermediário que culminam em intoxicação aguda ou crônica e 3 (deficiência na produção ou utilização de energia). O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Univille, sob CAAE 77115317.6.0000.5366 em 16 de novembro de 2017. Resultados: Foram coletadas informações de 1207 prontuários, 602 do sexo feminino (49,8), e 605 do sexo masculino (50,1). 588 (48,7) dos pacientes que preencheram os critérios de inclusão eram brancos, 8 negros, 29 pardos e os demais não se declararam parte de alguma etnia. Dentre os CIDs estabelecidos, o mais prevalente foi E86 (Depleção de volume). Entre os EIMs com diagnóstico confirmado, o CID mais incidente foi E78.0 (Hipercolesterolemia pura). 318 pacientes tiveram diagnóstico confirmado (26,3). O Grupo 1 apresentou 235, o Grupo 2 apresentou 74 e o Grupo 3, 9 pacientes. 18 foram diagnosticados com menos de 1 ano, ou exatamente 1 ano de idade (5,6). 92 pacientes foram diagnosticados entre 1 ano+1 dia e 10 anos de idade (29) e 182 pacientes com mais de 10 anos, ou exatamente 10 anos de idade (57,2). Conclusão: Os resultados mostraram melhor compreensão da prevalência e maior entendimento das doenças metabólicas existentes e planejamento de estratégias sobre o tratamento nesses pacientes.