



## PÔSTER

## Pesquisa

### Perfil epidemiológico de erros inatos do metabolismo na região Norte do Brasil

Paula Raimunda Araújo Teixeira. Universidade Federal do Pará (UFPA).

paula.araujoteixeira@hotmail.com

Samantha Costa dos Reis. Universidade Federal do Pará (UFPA). sah\_reis19@yahoo.com.br

Tainá Jacó de Carvalho. Universidade Federal do Pará (UFPA). taina@globomail.com

Mislene Cisz. Universidade Federal do Pará (UFPA). miscisz@hotmail.com

Luiz Carlos Santana da Silva. Universidade Federal do Pará (UFPA). lcass@ufpa.br

**Introdução:** Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são doenças genéticas causadas geralmente por defeito enzimático que leva ao bloqueio de uma rota metabólica específica. O Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo (LEIM/UFPA) realiza o diagnóstico de pacientes com EIM desde 1987, contribuindo com estudos epidemiológicos para a investigação dessas doenças genéticas na região Norte.

**Objetivos:** Descrever perfil epidemiológico dos pacientes com suspeita de EIM encaminhados ao LEIM/UFPA no ano de 2012.

**Metodologia ou Descrição da Experiência:** Foram avaliadas 152 fichas de pacientes encaminhados ao LEIM com suspeita de EIM. Os dados obtidos foram analisados pelo programa Microsoft Excel 2010.

**Resultados:** Houve predominância de pacientes do gênero masculino (57,90%) em relação aos do gênero feminino (42,10%). Em relação à faixa etária dos pacientes com suspeita de EIM foram observadas as seguintes frequências: 44,74% para a faixa entre 0 a 2 anos; 18,42% entre 3 a 5 anos; 16,45% entre 6 a 10 anos; e 20,39 para maiores de 10 anos. Os principais sintomas relatados foram atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (21%), convulsão (17%), distúrbios de comportamento (11,57%), hepatoesplenomegalia (7%), retardo neuropsicomotor (5%) e hipotonia (4%). A consanguinidade entre os pais e a presença de outros casos na família foram observadas em 13% e 45% dos pacientes, respectivamente.

**Conclusão ou Hipóteses:** Estudos epidemiológicos da incidência de EIM na Região Norte são importantes para definir políticas de saúde que norteiem o diagnóstico, tratamento e acompanhamento dos EIM. Estratégias entender o quadro clínico dos EIM podem auxiliar na melhora da qualidade de vida dos pacientes.

**Palavras-chave:** Erros Inatos. Perfil Epidemiológico. Laboratório de Erros Inatos.