

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM ERROS INATOS DO METABOLISMO EM SEGUIMENTO AMBULATORIAL COM CUIDADOS PALIATIVOS

SPOLADOR Gustavo Marquezani, KAWAHIRA Rachel Honjo, POLASTRINI Rita Tiziana Verardo, ZOBOLI Ivete, BARBOSA Silvia Maria de Macedo

Introdução: Os erros inatos do metabolismo (EIM) constituem de um grupo de condições geneticamente determinadas, cuja fisiopatologia reside no comprometimento de enzimas específicas ou vias bioquímicas, podendo ser categorizados em 3 grupos fisiopatológicos: distúrbios do metabolismo intermediário (grupo 1), distúrbios do metabolismo de energia (grupo 2) e distúrbios do metabolismo de moléculas complexas (grupo 3). Por tratarem-se de condições clínicas complexas, os EIM são elegíveis a seguimento paralelo à terapia modificadora do curso de doença, se existente, com equipe de cuidados paliativos para avaliação e o alívio dos sofrimentos físico, psicológico e social através de equipe multidisciplinar. **Objetivo:** O objetivo desse trabalho foi identificar os principais erros inatos de metabolismo em seguimento ambulatorial com cuidados paliativos pediátricos. **Métodos:** Foram avaliados 35 pacientes com diagnóstico clínico e molecular de erro inato do metabolismo em seguimento ambulatorial com a equipe de cuidados paliativos pediátricos entre os anos de 2011 a 2021 e ratificados os grupos fisiopatológicos mais frequentemente atendidos. **Resultados:** Cerca de 5% dos pacientes acompanhados no ambulatório de cuidados paliativos pediátricos possuíam diagnóstico de EIM. Dentre os pacientes acompanhados, 26% correspondiam ao grupo 1, 8% ao grupo 2 e 66% ao grupo 3. **Conclusão:** Há escassa literatura abordando a inter-relação entre erros inatos do metabolismo e cuidados paliativos, o que acaba refletindo na redução do número de encaminhamentos ou até mesmo na procrastinação dos mesmos tendo em vista o julgamento de terminalidade erroneamente assumido.

Palavras-chave: Erros Inatos do Metabolismo. Doenças Metabólicas. Cuidados Paliativos. Epidemiologia.